



DISPLASIAS ÓSEAS ESCLEROSANTES: MEJORREOSTOSIS, OSTEOPOIQUILIA Y OSTEOPATÍA ESTRIADA

Sara Carmen Parrado García, Israel Sánchez Lite, Ana Peña Aisa, Marta Gallego Verdejo, Borja Toribio Calvo, Nuria Andrés García, Carlos Castañeda Cruz .

Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

OBJETIVO DOCENTE

- El objetivo de este trabajo es repasar tres entidades poco frecuentes, que se engloban dentro del mismo espectro de displasias óseas esclerosantes:
 - La melorreostosis,
 - La osteopoiquilia,
 - Y la osteopatía estriada.
- Se presentan con distintos patrones de engrosamiento del hueso cortical, ofreciendo imágenes muy características.

REVISIÓN DEL TEMA

INTRODUCCIÓN

- Existe una amplia variedad de displasias óseas hereditarias y no hereditarias, muchas con hallazgos radiológicos únicos.
- Dentro de las hereditarias se encuentran la osteopoiquilosis, osteopatía estriada, osteopetrosis, displasia diafisaria progresiva, esclerosis diafisaria múltiple hereditaria, picnodisostosis... y un amplio espectro de entidades. Las displasias no hereditarias incluyen la melorreostosis, la osteosclerosis intramedular y síndromes de superposición.
- Aunque muchas de estas displasias son poco comunes, los radiólogos deben estar familiarizados con sus hallazgos genéticos, clínicos y de imagen para permitir la diferenciación de las causas de esclerosis ósea.⁽³⁾
- Con frecuencia, las características de la melorreostosis, la osteopatía estriada y la osteopoiquilosis pueden coexistir y englobarse bajo el término displasias óseas esclerosantes. Estas condiciones pueden compartir una etiología común que es la pérdida de función del gen LEMD3 que codifica la proteína de membrana nuclear la cual modula el TGF β implicado en la señalización de proteínas morfogenéticas óseas.

1 - MELORREOSTOSIS

También conocida como osteopatía hiperostótica o enfermedad de Leri.

El término melorreostosis proviene del griego (melos: miembro; rhein: fluir; ostos: hueso)

Trastorno óseo congénito no hereditario.

Se caracteriza por neoformación de hueso que produce un **engrosamiento cortical asimétrico**, con patrón ondulado, generalmente cerca de los extremos de los huesos largos, normalmente sólo en uno de los lados, y da un aspecto similar a “cera de vela derretida” (*dripping candle wax*).

- Aunque puede aparecer en la infancia temprana, su presentación habitual es más tardía, en torno a los 20 años.
- Algunos casos son asintomáticos y se diagnostican de forma incidental (típico de la infancia). Cuando debuta con síntomas, estos pueden ser dolor, inflamación, tumoración local y deformidades articulares (¹).
- Puede ser tanto monostótica como poliostótica y tiende a ser monomiélica (una extremidad), con predilección por los huesos largos, aunque puede ser vista en cualquier localización.
- Asociaciones:
 - Cambios esclerodermiformes en la piel, con engrosamiento y fibrosis.
 - Hiperpigmentación de la piel suprayacente.
 - Atrofia muscular.
 - Malformaciones y tumores vasculares.
 - Otros tumores: osteosarcoma, fibrohistiocitoma maligno.

- **Características radiográficas**

- **Radiología simple (Rx) y tomografía computarizada (TC):**

Se han descrito 5 patrones (2):

1. Clásico (1/3 de los casos)

- Engrosamiento periosteal cortical característico.

Engrosamiento endostal se puede ver en muchas ocasiones especialmente en adolescencia.

- Engrosamiento de patrón ondulado recordando la apariencia de *cera de vela derretida*.

- Sigue la distribución de los esclerotomos (áreas del hueso inervadas por un nervio sensorial espinal individual).

2. Osteoma like

3. Miositis osificante like

4. Osteopatía estriada like

5. Mixto .

- En **resonancia magnética (RM)** se caracteriza por áreas de baja señal en todas las secuencias y sin realce.

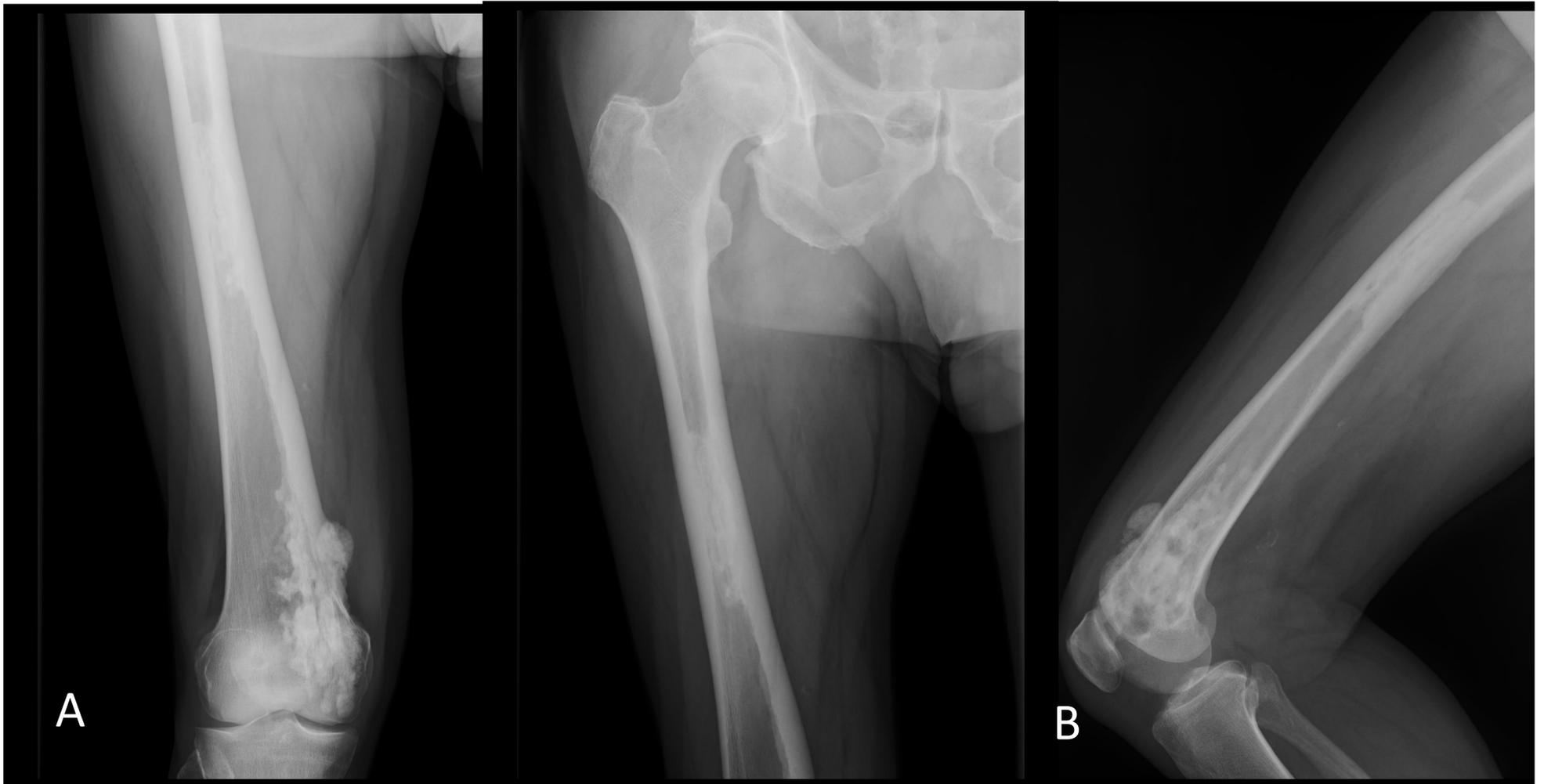


Figura 1. Melorreostosis. Radiografía (RX) simple de fémur derecho, anteroposterior AP (A) y lateral (B): engrosamiento cortical grosero, aspecto de «cera derretida de vela», compatible con melorreostosis.

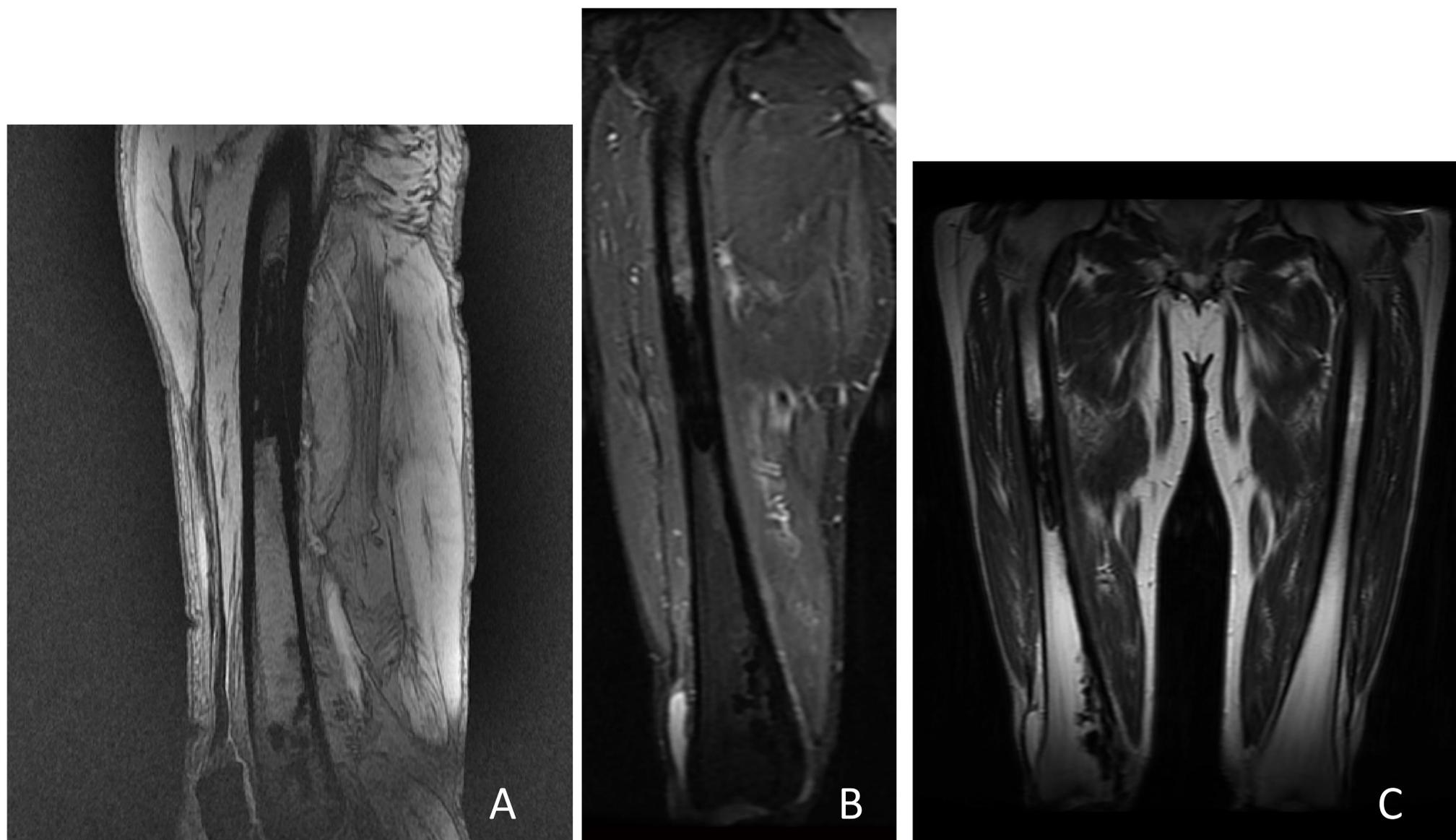


Figura 2. Melorreostosis. Imágenes de RM, sagital MERGE (A), sagital STIR (B) y coronal T2 (C) : Áreas hipointensas en todas las secuencias, localizadas a nivel excéntrico, en la cortical del fémur derecho, rebasando la superficie cortical en la vertiente medial de la metáfisis y epífisis distal. En diáfisis proximal se extienden a la medular estrechando-ocupando el canal medular. No se objetiva reacción perióstica de aspecto agresivo, no identificamos masa de partes blandas. Hallazgos compatibles con melorreostosis.

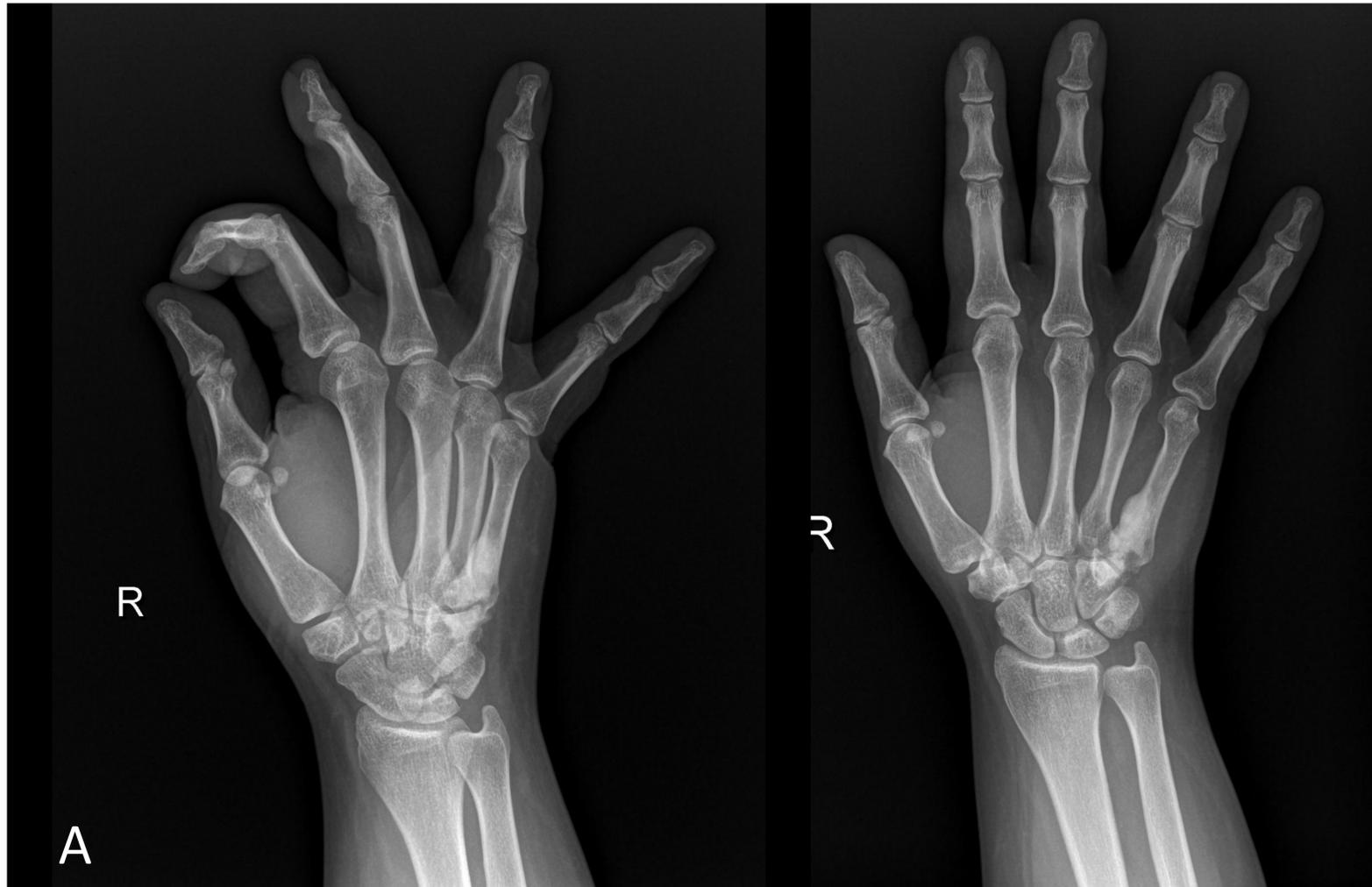
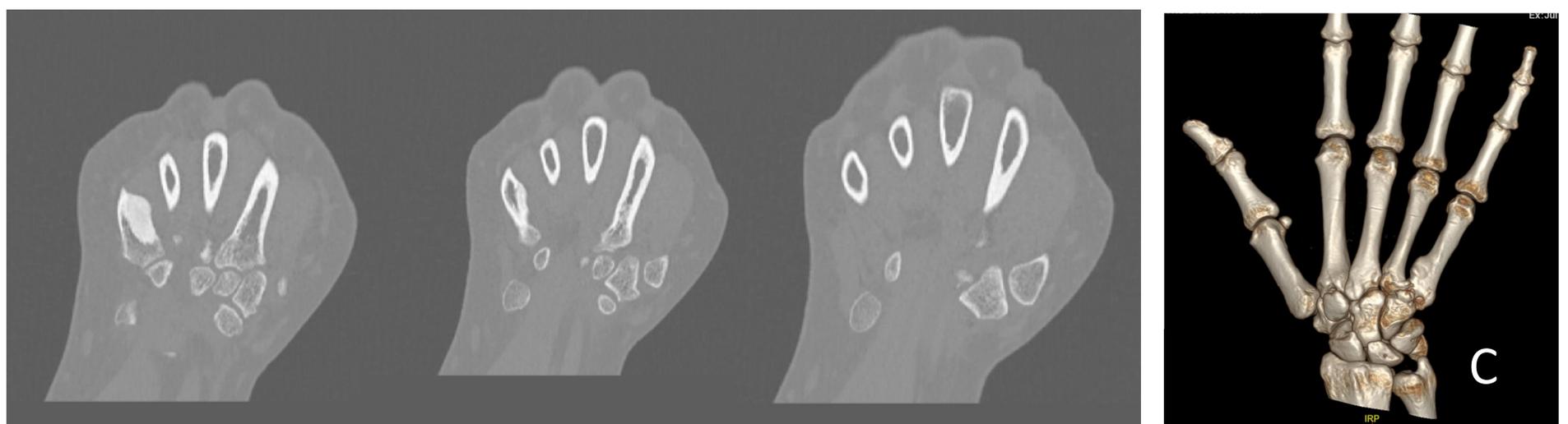
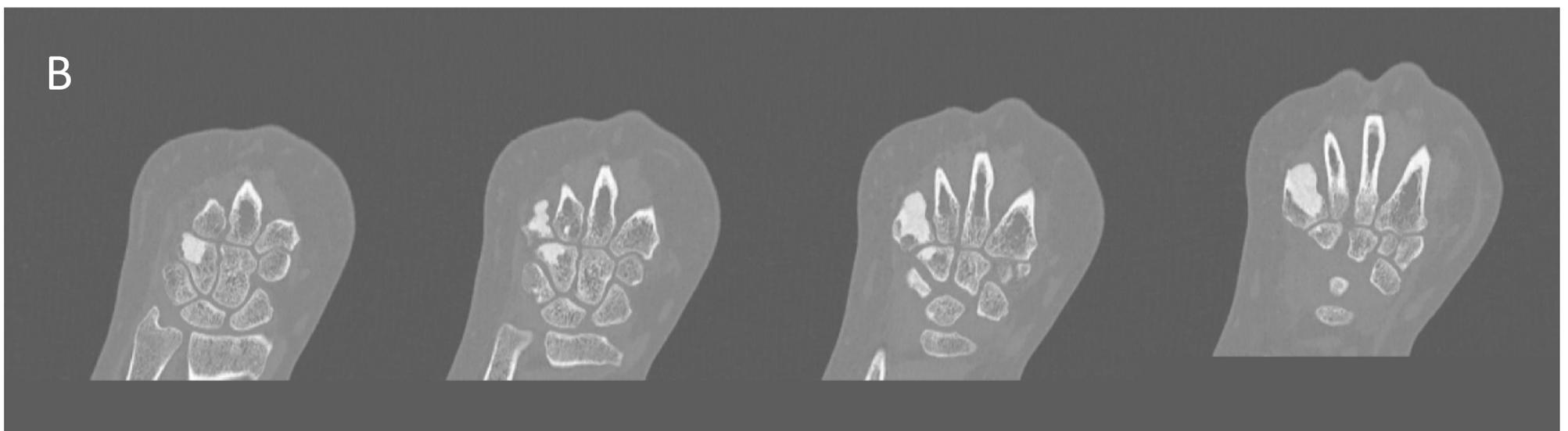


Figura 3. Melorreostosis mano. Rx simple (A) , TC coronal (B) y reconstrucción 3D (C) de mano derecha con afectación osteoblástica polioestótica (quinto metacarpiano y ganchoso) de características no agresivas.



- **Diagnóstico diferencial melorreostosis**

- **Miositis osificante:** forma más frecuente de calcificación heterotópica, normalmente de grandes músculos, que ocurre tras un traumatismo en un gran porcentaje de casos.



Figura 4. Miositis osificante. Rx simple (A): Calcificación grosera de partes blandas a nivel supracondíleo medial en rodilla derecha. No se asocia a alteración en la cortical del hueso adyacente.

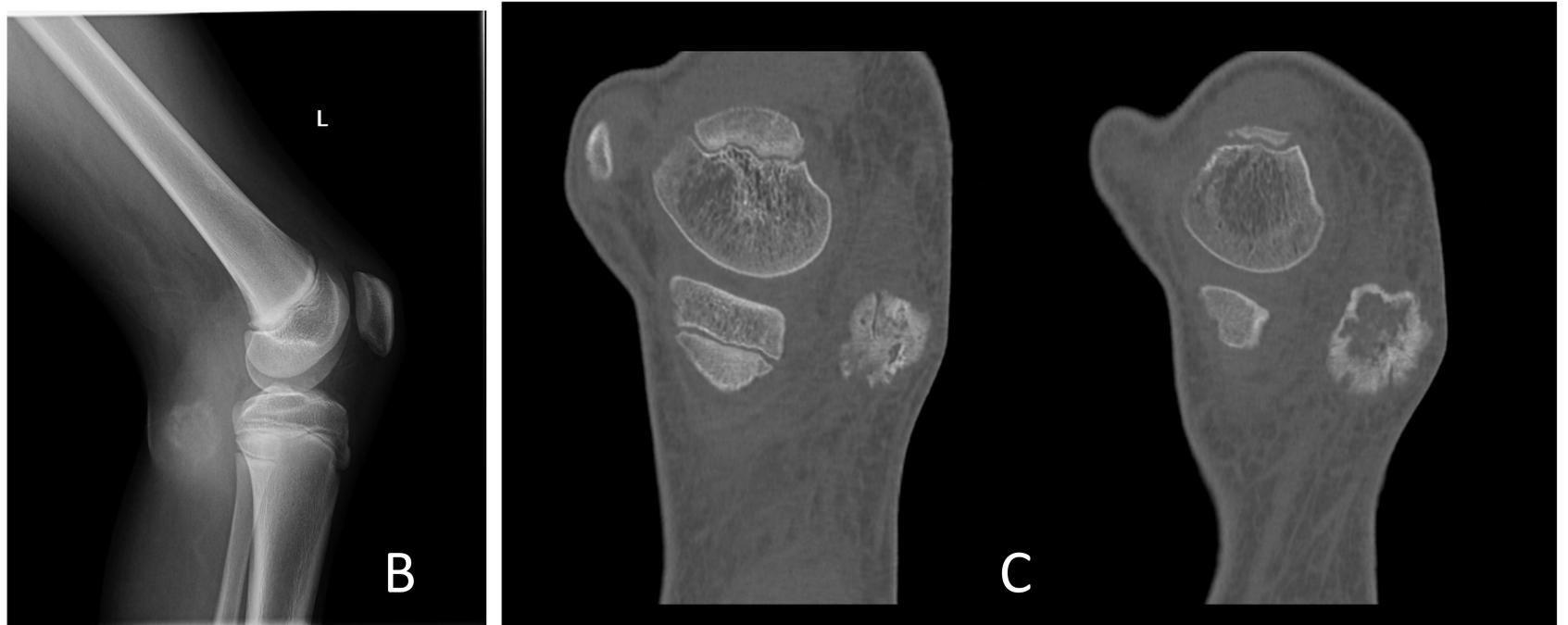


Figura 5. Rx lateral (B) y TC sagital rodilla izquierda (C): Tumoración en tejidos blandos a nivel de la vertiente posterointerna de la rodilla con extensa calcificación fundamentalmente periférica, no claramente matriz condral ni osteoide. Este hallazgo, junto con la rápida evolución clínica que presentó este caso apoyan el diagnóstico de miositis osificante.

- ***Osteoma osteoide***: tumor óseo benigno doloroso, que se caracteriza por una radiolucencia (“nidus”) rodeada de esclerosis ósea reactiva, engrosamiento cortical y edema óseo.

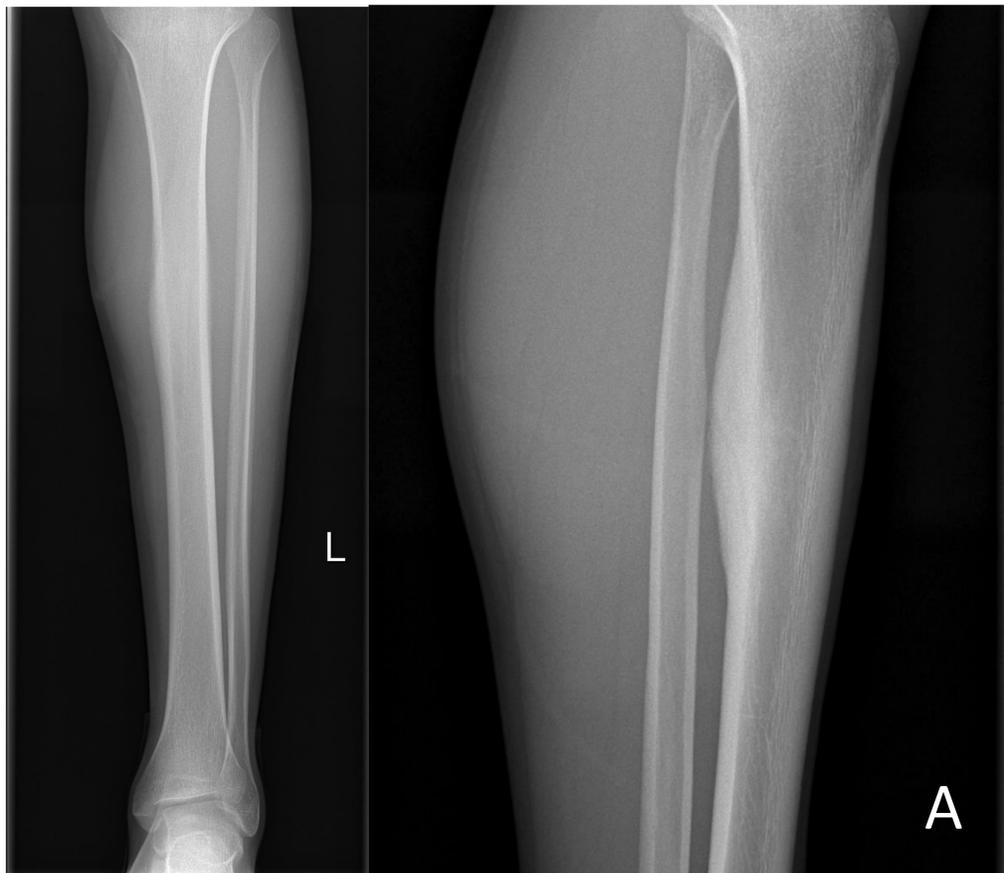
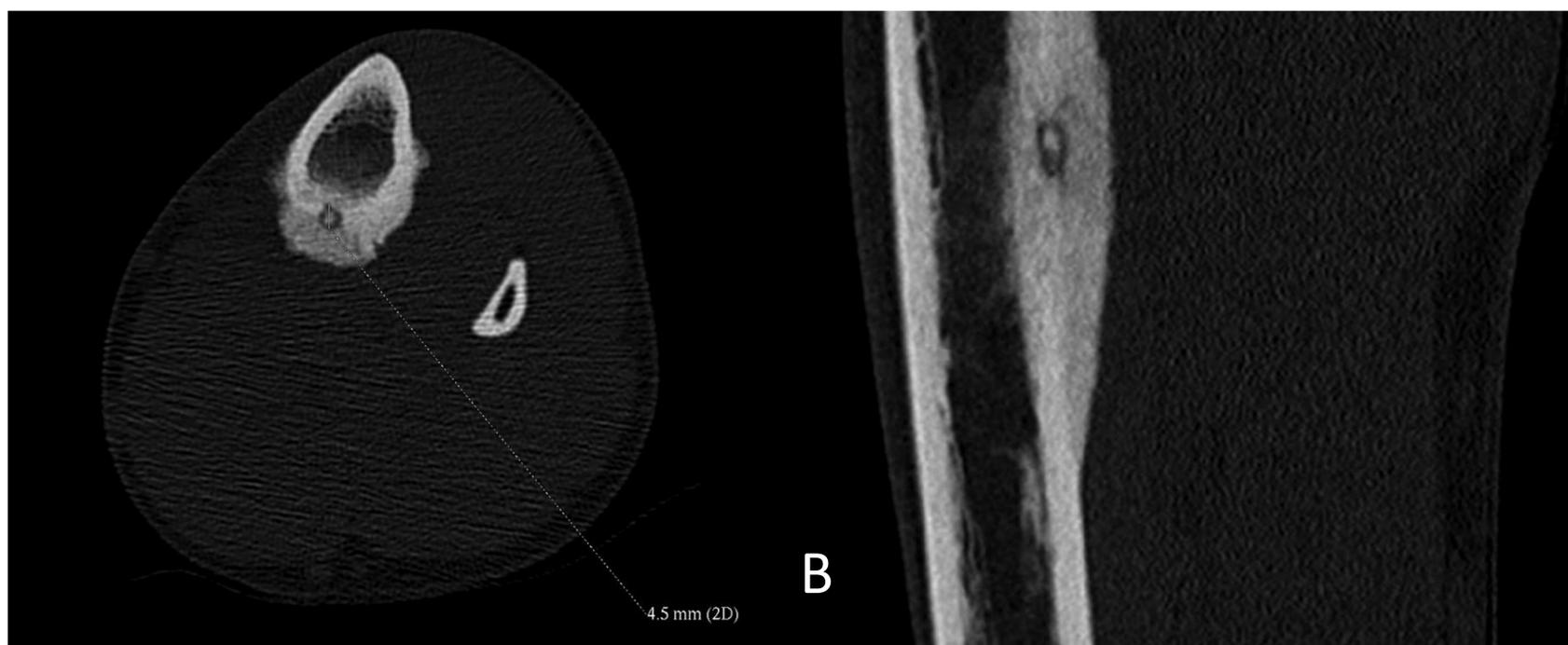


Figura 6. Osteoma osteoide. Rx simple AP y lateral (A) de pierna donde se observa una reacción perióstica de aspecto benigno en el aspecto posterolateral de la diáfisis tibial. En TC (B) se observa el engrosamiento del cortical, la reacción perióstica y el nidus.



- ***Osteosarcoma parostal***: sarcoma yuxtacortical de bajo grado que representa el 4-5% de todos los sarcomas y se origina en la capa externa del periostio.



Figura 7. Rx lateral de rodilla: osteosarcoma paraostal

- ***Enfermedad de Caffey, (o hiperostosis cortical neonatal)*** es una colagenopatía de tipo 1, que afecta a los lactantes, generalmente de curso autolimitado. Provoca cambios en los huesos, inflamación de los tejidos blandos e irritabilidad. Afecta sobre todo a huesos planos: mandíbula (75-80%), clavículas, escápulas (10%), costillas (con aparición de derrame pleural), etc. ⁽¹⁰⁾
- ***Metástasis escleróticas.*** Figura
- ***Osteoartropatía hipertrófica.***
- ***Esclerodermia focal***: la esclerodermia es una enfermedad del tejido conectivo que se caracteriza por engrosamiento cutáneo y fibrosis de órganos internos.

2 - OSTEOPOIQUILOSIS

También conocida como osteopatía condensante diseminada.

La palabra osteopoiquiosis deriva de las palabras del griego antiguo “poikilos” que significa moteado o manchado, y “osteo” que significa hueso.

Es una condición infrecuente, de herencia autosómica dominante y benigna que se descubre de forma incidental en radiografías simples.

Se caracteriza por **múltiples focos escleróticos** (enostosis o islotes óseos) pequeños, de 3 a 10 mm, principalmente en los extremos de los huesos largos y en la pelvis.

Los islotes óseos se desarrollan durante la infancia y no regresan. No tiene predilección de género.

Es asintomática y no hay degeneración maligna.

- Asociaciones:
 - Síndrome de Gunal-Seber-Basaran: osteopoiquiosis con dacriocistitis.
 - Síndrome de Buschke-Ollendorff: genodermatosis de herencia autosómica dominante que asocia osteopoiquiosis y nevus de tejido conjuntivo (pápulas, placas de color piel o amarillento).
 - Displasias óseas esclerosantes.
 - Esclerodermia.
 - Tendencia a la formación de queloides.

- **Características radiográficas**

- **Radiología simple y TC**

- Los islotes óseos de la osteopoiquiosis normalmente se agrupan alrededor de las articulaciones y se alinean paralelos a las trabéculas circundantes. Por lo tanto, son predominantemente longitudinales en las áreas de trabéculas lineales bien definidas, mientras que son más o menos esféricas donde las trabéculas no están tan bien organizadas linealmente.
- La mayoría de las lesiones se encuentran en los huesos largos y en la pelvis. El esqueleto axial se conserva en gran medida. Es raro que la bóveda del cráneo esté afectada.
- Las lesiones varían en tamaño, generalmente de 5 a 10 mm, pero van desde 1 a 2 mm hasta 1 a 2 cm.

- **RM**

- El aspecto en la resonancia magnética es el mismo que los islotes óseos individuales.
- Cada lesión es pequeña y de baja señal en las imágenes ponderadas en T1 y T2, ya que está compuesta de hueso denso maduro.



Figura 8. Osteopoikilosis. Rx simple de pelvis: imágenes radiodensas redondeadas de pequeño tamaño en sacro, ilíacos y cabezas femorales.

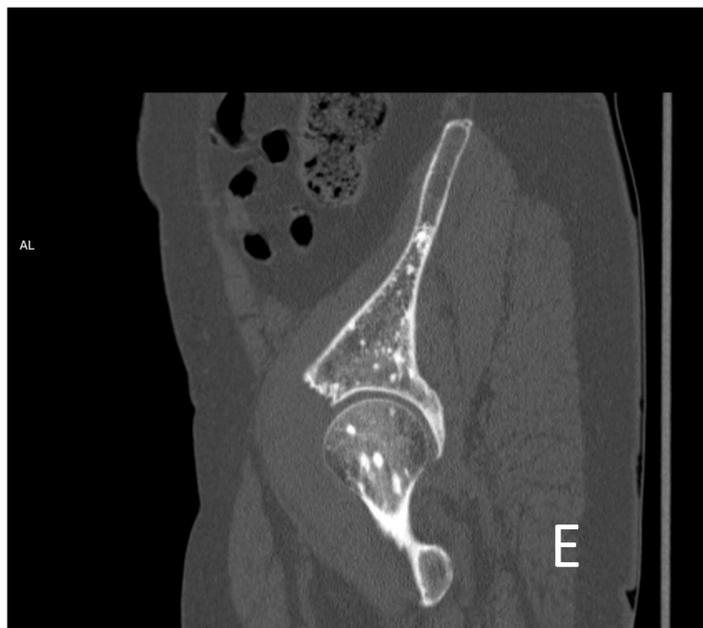
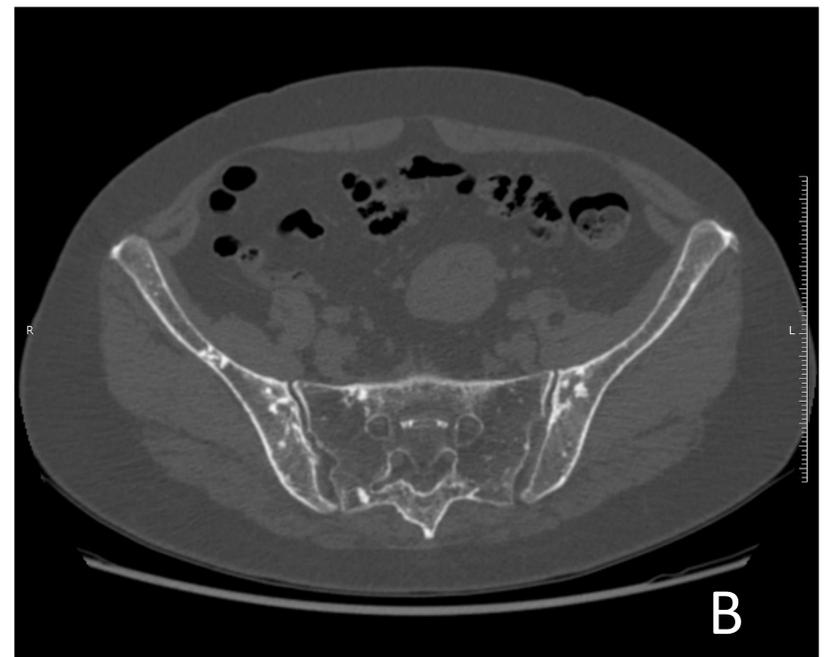
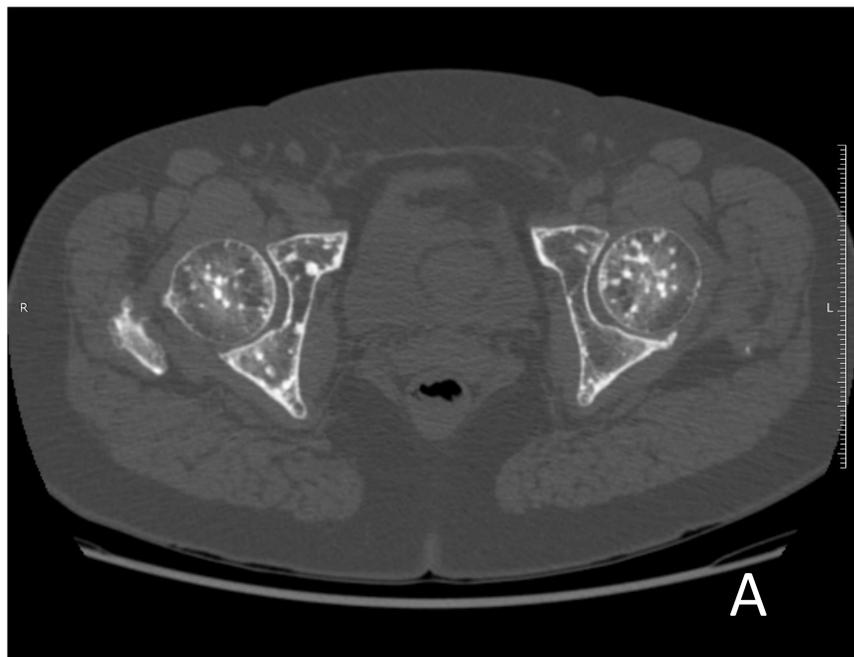


Figura 9. Osteopoiquilosis. Imágenes de TC de pelvis, axial (A, B), coronal (C, D) y sagital (E, F): Múltiples imágenes radiodensas de pequeño tamaño, distribución difusa en hueso sacro, ilíacos y cabezas femorales incluidas en el estudio, compatibles con osteopoiquilia.

- **Diagnóstico diferencial de la osteopoiquiosis**

- *Islotes óseos* incidentales.
- *Anomalías en el metabolismo del fosfocálcico.*
- *Otras displasias* óseas esclerosantes.
- *Metástasis escleróticas* (raramente involucran epífisis): tumor primario conocido.



Figura 10.
Metástasis blásticas en cáncer de próstata.

- *Osteoma osteoide* (raramente múltiple). **(Figura 6)**
- *Osteosarcoma*: signos de agresividad, reacción perióstica. **(Figura 7)**

- **Linfoma:** el hueso en radiología simple puede aparentar ser normal o estar afectado por un patrón lítico, escleroso o mixto. Lo más frecuente en radiografía simple y TC sería encontrar un patrón lítico permeativo con engrosamiento cortical y reacción perióstica. En RM, afectación endomedular y de partes blandas extensa, con hiposeñal en T1 e hiperseñal en T2.

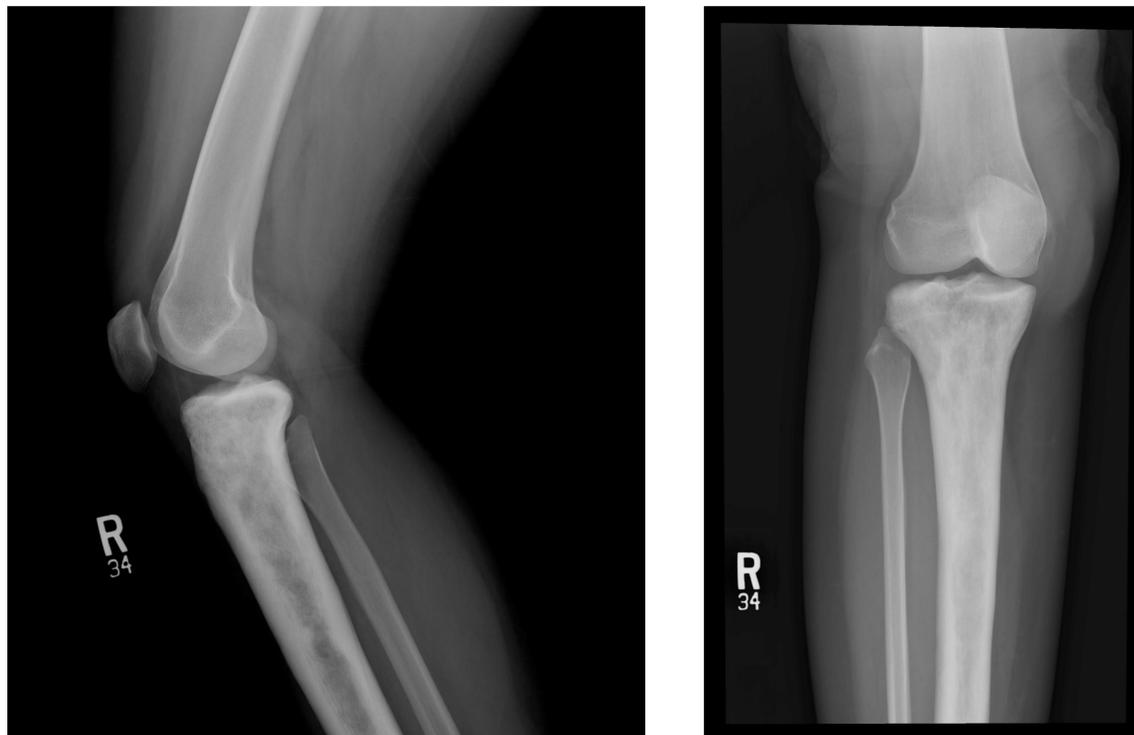


Figura 11.
Linfoma óseo
primario de la
tibia

- ***Osteomielitis crónica multifocal recurrente***: enfermedad idiopática secundaria a una inflamación ósea multifocal no piógena, que cursa con lesiones líticas, mixtas o esclerosas, en metáfisis de huesos largos y clavículas. Típico de niños y adolescentes. Molestias inespecíficas. Diagnóstico de exclusión.



Figura 12. Rx fémur lateral, reacción perióstica. Osteomielitis crónica multifocal recurrente, confirmada con anatomía patológica.

- ***Enfermedad de Erdheim-Chester***: es una forma de histiocitosis No-Langerhans con afectación multisistémica, esquelética con dolor óseo, exoftalmos, diabetes insípida, insuficiencia renal, afectación del sistema nervioso central, cardiovascular, etc.

3 - OSTEOPATÍA ESTRIADA

También conocida como enfermedad de Voorhoeve.

La osteopatía estriada «pura» fue descrita por primera vez por Voorhoeve en 1924.

- Trastorno que se manifiesta como **bandas lineales de hueso esclerótico** de 2 a 3 mm de ancho, que se alinean paralelas al eje mayor de un hueso en las epífisis y metáfisis de los huesos tubulares. Suele ser asintomática y un hallazgo casual.
- No es infrecuente que esta entidad comparta características con la melorreostosis y osteopoiquilosis, englobándose dentro de un síndrome de superposición denominado displasia ósea esclerosante mixta. Estas condiciones pueden compartir una etiología subyacente: mutaciones de pérdida de función en el gen LEMD3. ⁽⁶⁾
- Se ha descrito una variante que es la osteopatía estriada con esclerosis craneal que fue descrita por Hurt en 1953 ⁽⁷⁾. Esta entidad, al contrario que la forma «pura», puede tener repercusiones clínicas y un pronóstico grave al provocar estrechamiento de los forámenes de salida de los nervios craneales y por tanto compresión de estos últimos. ⁽⁸⁾
- Se asocia con la hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz)

• Características radiográficas

- Es típicamente bilateral y de huesos tubulares.
- En radiología simple y TC, se observan estrías verticales prominentes predominan en las metáfisis y epífisis de los huesos largos, dando una imagen "celery stalk" (metáfisis de "tallo de apio").
- En RM estas estrías son hipointensas en todas las secuencias.



Figura 13. Osteopatía estriada. Rx simple de ambas rodillas AP (A) y lateral derecha (B): afectando al fémur y tibia derechas se observan amplias áreas de esclerosis de distribución longitudinal, que afectan a la cortical y a la medular. Los hallazgos radiológicos sugieren una displasia ósea esclerosante. Hay que considerar una melorreostosis o bien una osteopatía estriada.

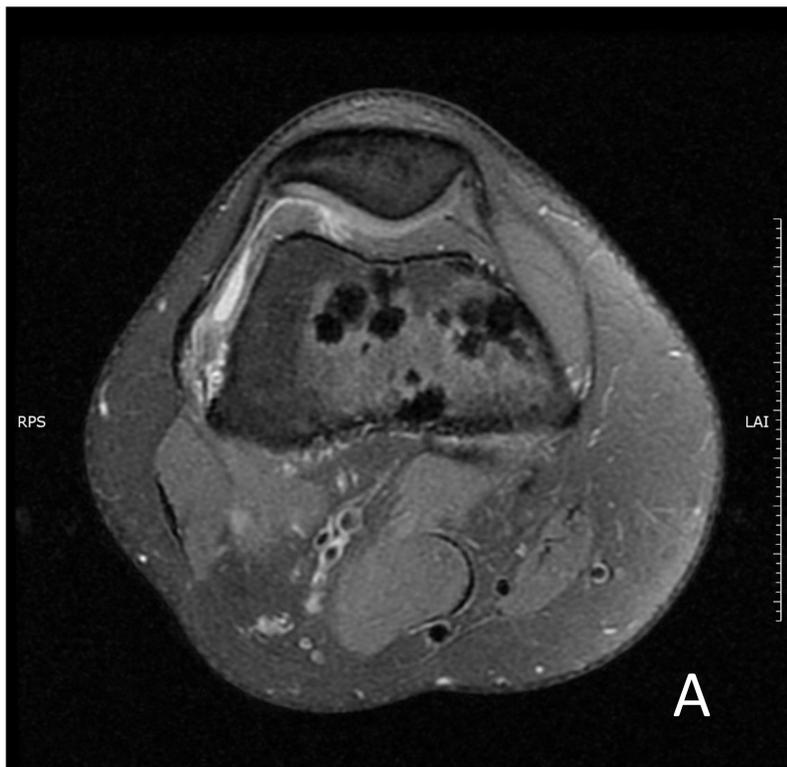


Figura 14. Osteopatía estriada: Imágenes de RM potenciadas en densidad protónica con saturación grasa, axial (A) y coronal (B), y potenciadas en T1 coronales (C y D), donde se observa una alteración en la señal del fémur, tibia y rótula, consistente en lesiones hipointensas algunas de ellas corticales, otras endomedulares de morfología lineal abigarrada, en relación con displasia ósea esclerosante: osteopatía estriada.

• Diagnóstico diferencial

- Variantes de la normalidad con prominencia periarticular de la trabeculación vertical.
- Osteopetrosis: enfermedad hereditaria que cursa con huesos muy densos. Son típicas las vértebras “en sándwich” y la apariencia de “hueso dentro de hueso”

Figura 15.
Osteopetrosis



- Mielofibrosis: fibrosis de la médula. Esplenomegalia, hematopoyesis extramedular y osteoesclerosis.
- Encondromatosis (enfermedad de Ollier).

Figura 16.
Encondromatosis.



- Otras displasias óseas esclerosantes como la osteopoiquilosis.



CONCLUSIONES

Es necesario conocer y considerar estas entidades dentro del diagnóstico diferencial de imágenes osteodensas múltiples, para evitar confundirlas con otras condiciones como las lesiones malignas, que supondrían para el paciente estudios e intervenciones innecesarias, con la consecuente morbimortalidad que ello pudiera conllevar.

REFERENCIAS:

1. Wordsworth P, Chan M. Melorheostosis and Osteopoikilosis: A Review of Clinical Features and Pathogenesis. *Calcif Tissue Int.* 2019 May;104(5):530-543. doi: 10.1007/s00223-019-00543-y. Epub 2019 Apr 15. PMID: 30989250.
2. Salam, H., Yu Jin, T. Melorheostosis. Reference article, Radiopaedia.org. <https://doi.org/10.53347/rID-8999>.
3. Boulet C, Madani H, Lenchik L, Vanhoenacker F, Amalnath DS, de Mey J, and De Maeseneer M. Sclerosing bone dysplasias: genetic, clinical and radiology update of hereditary and non-hereditary disorders. *Br J Radiol* 2016; 89: 20150349. <https://doi.org/10.1259/bjr.20150349>.
4. Vanhoenacker FM, De Beuckeleer LH, Van Hul W, Balemans W, Tan GJ, Hill SC, De Schepper AM. Sclerosing bone dysplasias: genetic and radioclinical features. *Eur Radiol.* 2000;10(9):1423-33. doi: 10.1007/s003300000495. PMID: 10997431.
5. Gaillard, F., Baba, Y. Osteopoikilosis. Reference article, Radiopaedia.org. <https://doi.org/10.53347/rID-7193>.
6. Radswiki, T., Fortin, F. Osteopathia striata. Reference article, Radiopaedia.org. <https://doi.org/10.53347/rID-12269>
7. Hurt RL. Osteopathia striata-Voorhoeve's disease. Report of a case presenting the features of osteopathia striata and osteopetrosis. *J Bone Joint Surg.* 1953;35:89-96.
8. D.Vicente Mérida, F.J. Rodríguez Recio, M. Garrido Blázquez, J. Pereda Rodríguez. Osteopatía estriada con esclerosis craneal. *Radiología*, 2011; vol 89, nº6 564-567.
9. Gaillard, F., Iqbal, S. Buschke-Ollendorff syndrome. Reference article, Radiopaedia.org. (accessed on 11 Mar 2022) <https://doi.org/10.53347/rID-7194>.
10. Desai, P., Jones, J. Caffey disease. Reference article, Radiopaedia.org. <https://doi.org/10.53347/rID-5739>