

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO. VALENCIA
SERVICIO DE ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGÍA

Director: Prof. F. GOMAR

MELORHEOSTOSIS

Presentación de un caso de localización exclusiva en el esqueleto axial

M. SANCHIS CABANILLES y E. GASTALDI ORQUIN

Médico Adjunto

Médico Residente

RESUMEN

Los autores presentan un caso de Melorheostosis con afectación exclusiva del esqueleto axial, el sexto de la literatura mundial. La existencia de estos casos contradice la teoría de la lesión de raíces nerviosas como factor etiológico de esta enfermedad.

Descriptores: Melorheostosis.

SUMMARY

The authors present a case of Melorheostosis which affects exclusively the axial skeleton, the sixth in world's literature. The existence of such cases contradicts the theory of a lesion of nerve roots as etiologic factor in this disease.

Key words: Melorheostosis.

Introducción

La melorheostosis es una rara enfermedad ósea, cuyos casos descritos no llegan a los doscientos en las últimas revisiones publicadas (2) (20). Se encuentra clasificada entre las distrofias óseas esclerosantes (FAIRBANK, 1951).

Descrita inicialmente por LERI y JOANHY (1922), su diagnóstico se basa casi exclusivamente en la apariencia radiográfica de los huesos y articulaciones afectos. Cuando afecta a los huesos largos se caracteriza típicamente por una imagen «como gotas de cera fluyendo a lo largo de los lados de una vela». Esta imagen típica le valió su nombre, del griego μέλος (miem-

bro) y ρεεσν (fluir). Posteriormente ha recibido otros nombres, como «Osteitis Eburneizante Monomiélica» (PUTTI 1927).

Esta última denominación fracasó porque la melorheostosis no es una afección que afecte exclusivamente a los miembros, sino que puede afectar también a los huesos del esqueleto axial. En este caso la imagen radiográfica deja de ser la típica para convertirse en una imagen de condensación ósea de tamaño y distribución irregular, cuando afecta a vértebras, sacro, iliaco o cráneo. En las costillas la imagen radiográfica es muy semejante a la de los huesos largos de las extremidades.

La afectación del esqueleto axial en la melorheostosis no es frecuente. Así MORRIS

y cols. (1963), autores de la revisión casuística más importante publicada hasta la actualidad, encuentran, en sus 131 casos, sólo 10 en los que el esqueleto axial estuviera afectado, junto con el periférico, y sólo 4 (3 por 100) en los que el esqueleto axial fuera el único afectado. Si a ellos unimos el caso de afectación axial exclusiva (una costilla) publicado por CAMPBELL y cols. en 1968, dentro de un conjunto total de 14 casos, vemos que, hasta el momento presente y hasta donde alcanza nuestra revisión de la literatura, sólo se han publicado cinco casos en los que la melorheostosis afecta exclusivamente al esqueleto axial.

El interés de presentar el caso que nos ocupa, radica, en nuestra opinión, en el hecho de ser el sexto caso de la literatura mundial que presenta una afectación exclusiva del esqueleto axial.

Varón de 28 años, de profesión profesor de E.G.B., que acude a consulta por presentar, desde

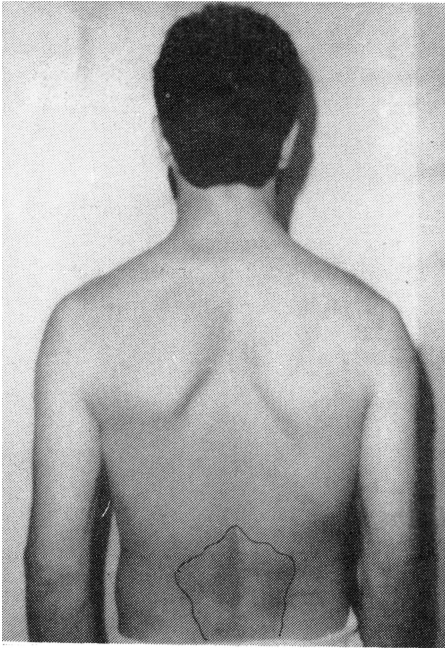


FIG. 1.—Aspecto del paciente, de espaldas y en bipedestación. La mancha angiomatosa aparece artificialmente delimitada, a efectos iconográficos.

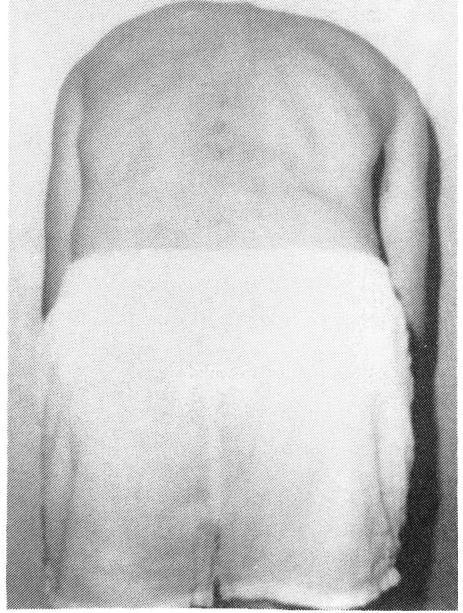


FIG. 2.—Aspecto del paciente, de espaldas con flexión anterior del tronco. Se aprecia una gibosidad izquierda, muy ligera, así como la prominencia de las costillas IX y X del lado derecho.

unos meses atrás, dolor en zona lumbar y en la parte postero-inferior del hemitórax izquierdo. El dolor es permanente, de escasa intensidad, y no se altera con la fatiga y el reposo. No le obliga a tomar analgésicos y no le perturba el sueño. El paciente no presenta ninguna otra sintomatología, ni en el sistema músculo-esquelético ni en ningún otro sistema.

Como antecedentes cuenta que a la edad de 18 años acudió a una consulta médica por presentar molestias en la espalda. Fue diagnosticado de «escoliosis de curva doble compensada». Se le indicó que practicara unos ejercicios de rehabilitación, ejercicios que abandonó al poco tiempo, porque su práctica acentuaba las molestias que sentía.

En los diez años transcurridos, el paciente ha sentido molestias episódicas en el raquis. Ha sido visto por diversos especialistas y ha sido tratado con analgésicos y antiinflamatorios. Las molestias han desaparecido al cabo de pocas semanas.

En el transcurso del último año, el paciente ha notado la presencia de una tumoración en la parte postero-inferior del hemitórax derecho. Esta tumoración no le produce molestias y no es la

causa de la consulta. El paciente es un hombre sedentario y no practica deportes.

A la inspección aparece un hombre joven, con buen estado general, de 169 cms. de talla y 61 Kgs de peso. Es de tipo atlético y llama ligeramente la atención la cortedad del tronco en relación con las extremidades. La exploración sensitiva, de los órganos torácicos y abdominales, así como de las extremidades, es normal. Es también normal la exploración neurológica general.

El raquis aparece equilibrado. Sobre raquis lumbar existe una mancha cutánea, de aspecto angiomatoso, de bordes irregulares, de cinco centímetros de altura por doce de anchura (figs. 1 y 2). Se observa además, que la 9.^a y 10.^a costillas del lado derecho son claramente prominentes, así como una evidente asimetría de las escápulas.

A la palpación se aprecia una escoliosis sinistroconvexa corta, con vértebras límites en D4 y D8, con el ápex a nivel de D6 y con un componente de rotación ligero. Este componente de rotación se hace evidente a la flexión del tronco, por la aparición de una gibosidad izquierda muy ligera. La flexión del tronco pone también en evidencia la tumoración formada por la prominencia de las costillas 9.^a y 10.^a del lado derecho. La palpación de estas costillas, así como la percusión de las últimas vértebras torácicas, del raquis lumbar y del sacro son ligeramente dolorosas (fig. 2).

Estudiado analíticamente el paciente presenta un hemograma normal. El proteinograma presenta fracciones normales y ausencia de fracciones patológicas. Las cifras de calcio y fósforo en sangre, así como la calciuria y la fosfatúria en 24 h. no están alteradas. La excreción urinaria de hidroxiprolina es normal, así también como las cifras de fosfatasas.

La exploración radiográfica del cráneo, raquis cervical, y extremidades del paciente no muestran ningún hallazgo patológico.

La exploración radiológica del raquis dorsal pone de manifiesto la existencia de una escoliosis corta, sinistroconvexa, con vértebras límites superior e inferior en D4 y D8, respectivamente, y con D6 como vértebra apical. D9 aparece como vértebra de transición. Existe además una zona de fusión, de pequeño tamaño, entre los arcos posteriores de las costillas 7.^a y 8.^a del lado derecho. El ángulo de Cobb es de 22° (fig. 3).

Existen imágenes osteocondensantes, de densidad uniforme, de bordes ligeramente irregulares, que afectan a gran parte de los cuerpos vertebrales de D9, D10 y D12, y al pedículo derecho de D11 (figs. 4 y 5).

Las costillas 9.^a y 10.^a derechas aparecen engrosadas, de un modo irregular, hasta prácticamente el doble de su grosor normal. Tienen tam-

bién un aspecto ligeramente sinuoso. Su densidad ósea aparece aumentada, de un modo irregular, en toda su longitud. Los bordes de ambas costillas, especialmente el borde inferior de la 9.^a, presentan irregularidades, de aspecto algodonoso. El aspecto radiológico de ambas costillas es claramente el de una melorheostosis, en fase avanzada. Además de estas imágenes típicas, en los cuellos de las costillas 11.^a y 12.^a, aparecen unas pequeñas imágenes osteocondensantes, de bordes bien delimitados.

En el raquis lumbosacro, aparecen afectadas con lesiones idénticas a las descritas en raquis dorsal los cuerpos vertebrales de L1 y L5 (figs. 4, 6 y 7). El sacro aparece afectado de forma irregular en toda su extensión, especialmente en su zona superior derecha. Las imágenes radiográficas del sacro son idénticas a las que se observan en el resto de los cuerpos vertebrales afectados. Los iliacos y las caderas no presentan ninguna imagen patológica.

Hecho el diagnóstico radiográfico de melorheostosis se informó al paciente de la naturaleza

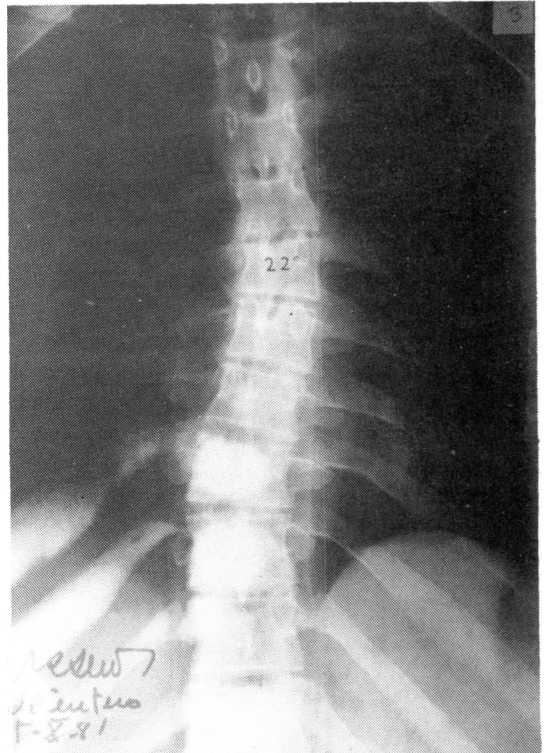


FIG. 3.— Escoliosis dorsal sinistroconvexa. Imágenes condensantes en D9, D10, D11 y D12. Ver referencia en el texto.

de su afección. Se le propuso la práctica de una biopsia costal para confirmación diagnóstica y una escintilografía con el fin de determinar el grado de actividad de la misma. El paciente rehusó ser sometido a ambas exploraciones. Con posterioridad el paciente ha sido contactado telefónicamente en repetidas ocasiones, manifestando estar libre de molestias y seguir rehusando la práctica de ambas exploraciones complementarias.

Discusión

Aunque poco frecuente, la melorheostosis es una afección ósea que llama la atención. Se trata de una enfermedad de etiología desconocida, de patogenia oscura, de distribución muy irregular, de anatomía patológica inespecífica, cuyo diagnóstico se

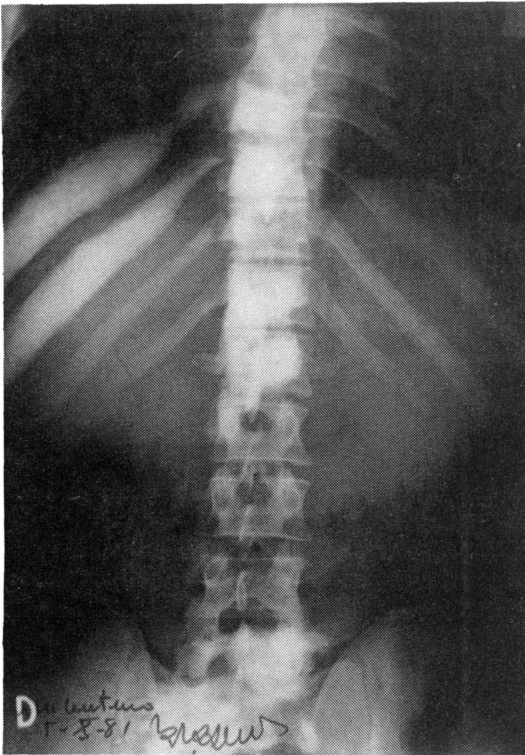


FIG. 4.—Afectación de los cuerpos vertebrales de D9, D10, D11, D12, L1 y L5, así como imágenes típicas de la melorheostosis en las costillas IX y X derechas. En el cuello de las costillas XI y XII derechas se observan pequeñas manchas de hiperdensidad ósea.

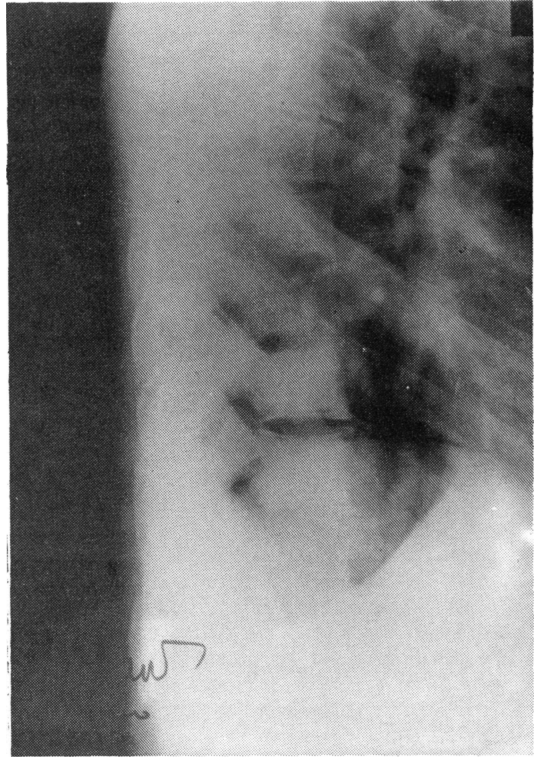


FIG. 5.—Visión lateral del raquis dorsal. Se observa un aumento de la densidad ósea de los cuerpos vertebrales de D9 y D10.

basa exclusivamente en las imágenes radiológicas que presenta, y cuyo tratamiento, hasta el momento, es puramente sintomático y corrector de las posibles deformidades y alteraciones articulares que puedan presentarse.

Aunque se le supone un origen congénito, no existe evidencia de su existencia en recién nacidos. Sus manifestaciones pueden aparecer en la primera infancia (BEAUVAIS y cols., 1977), aunque lo más frecuente es que aparezcan entre los veinte y los cuarenta años (MORRIS y cols., 1963). Afecta por igual a varones y hembras y no parece existir relación entre la edad de aparición y la extensión y localización de las lesiones.

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad, que impulsan al paciente a solicitar

atención médica son variables. En los niños y pacientes jóvenes lo más frecuente es que la causa de la consulta sea la aparición de deformidades, unidas o no a la presencia de trastornos cutáneos, que acompañan con frecuencia a las alteraciones óseas. Este fue el motivo que obligó a nuestro paciente a las primeras consultas: La presencia de escoliosis y de la mancha angiomasosa. Nuestro paciente no ha presentado la esclerodermia lineal o segmentaria que frecuentemente acompaña a la melorheostosis de los niños y jóvenes. Ello no es de extrañar, porque hasta el momento esta lesión acompañante se ha descrito exclusivamente en los casos de afectación periférica, y nunca en los casos de afectación exclusiva del esqueleto axial.

En los adultos, como ocurrió en el pre-

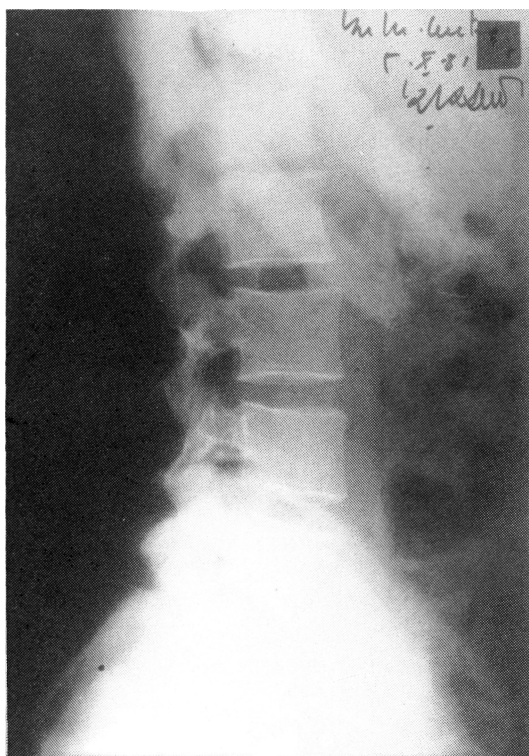


FIG. 6.— Visión lateral del raquis lumbar. Se observan idénticas lesiones en los cuerpos de L1 y L5.



FIG. 7.— Imagen anteroposterior de la pelvis. Se observan imágenes de condensación ósea en L5 y en la parte superior derecha del sacro. El resto de la pelvis es de apariencia normal.

sente caso, la manifestación clínica más frecuente es el dolor, de intensidad variable, pocas veces severo, sin relación evidente ni con la actividad ni con el reposo. Este dolor suele ir acompañado de la presencia de deformidades óseas, visibles o palpables, y de alteraciones de la función articular en las articulaciones vecinas a las zonas deformadas y dolorosas. Cuando, como es habitual, la enfermedad afecta a los miembros, todas estas manifestaciones clínicas tienden a comenzar en las respectivas cinturas e ir desplazándose lentamente en dirección centrifuga.

Nuestro caso presenta, pues, todas las características clínicas de la enfermedad. Es un adulto, que acude a la clínica por presentar dolor, alteraciones en la configuración ósea normal (escoliosis) y deformaciones de algunos huesos (prominencia de las costillas afectas) junto con manifestaciones cutáneas (angioma plano).

La negativa del paciente nos ha impedido completar el estudio del presente caso con exploraciones complementarias. Sin embargo, creemos que el valor diagnóstico de dichas exploraciones es muy limitado. Los estudios anatomopatológicos de las biopsias efectuadas (KLUMPER y cols. 1965, MORRIS y cols. 1963, BEAUVAIS y cols.

1977) no son definitorios de la afección. Aunque los hallazgos, y su interpretación difieren ligeramente, la imagen básica es la de una hiperostosis inespecífica, en la que el sistema Haversiano se encuentra razonablemente respetado, lo que sirve, fundamentalmente para distinguir estas preparaciones de las procedentes de una enfermedad de Paget, distinción, por otra parte que se establece fácilmente en base a las imágenes radiográficas. La escintilografía, realizada con pirofosfato de tecnecio 99 (PAJARINEN y cols., 1978) muestra un aumento de la captación de radionúcleo en las zonas afectas, lo que permite diferenciar esta afección de la osteopoiquilia o la osteopatía striata. Sin embargo, también ambas afecciones son fácilmente descartables por un simple estudio radiográfico.

Las imágenes radiológicas que presenta nuestro paciente son tan típicas que su descripción podría copiarse literalmente de la hecha por FARBER y WAWTER (1966), en una de las escasas publicaciones existentes en las que se describe con detalle la imagen de la melorheostosis de localización axial. Las costillas afectas aparecen engrosadas de modo irregular, consecuencia de la hiperostosis periférica, así como obliteradas en todo su espesor, como consecuencia de la hiperostosis endostal. Su densidad radiográfica está aumentada irregularmente en todo su espesor y, aunque las imágenes «en gotas de cera» no son tan típicas en las costillas como en los huesos largos, sí pueden adivinarse en el borde inferior de la IX costilla. Las manchas de esclerosis, sin ningún tipo de reacción periférica, que aparecen en los cuerpos vertebrales y el sacro de este paciente, así como la presencia de escoliosis, son también signos característicos de la melorheostosis.

La etiología de esta afección sigue siendo un misterio. Recientemente MURRAY (1979) intenta explicarla según la teoría de los «esclerotomos», zonas esqueléticas inerva-

das por una sola raíz nerviosa, a semejanza de los dermatomos. Una alteración de esa raíz, o de su origen medular, sería la causante de la proliferación ósea. En efecto, en determinados casos (TARGADILA, 1981) las lesiones óseas corresponden exactamente a la distribución de un determinado esclerotoma.

Sin embargo, la existencia de casos como el que nos ocupa, parece desmentir totalmente esta teoría, pues las lesiones de distintos cuerpos vertebrales no se corresponde con ningún dermatoma. Estos casos parecen apoyar la teoría de CAMPBELL (1968). Según este autor, pese a la ausencia de evidencia de melorheostosis en la vida neonatal, la melorheostosis sería una enfermedad de origen congénito. Su aparición estaría relacionada con el esbozo y desarrollo de los miembros en las primeras semanas de la vida embrionaria. Estos esbozos estarían formados por células mesodérmicas procedentes de la pared lateral del cuerpo no segmentado (somatopleura) y recubiertos por una fina capa de ectodermo.

Según CAMPBELL, el potencial patología estaría a nivel de las células mesodérmicas, antes incluso de la formación de los esbozos de los miembros. Según el destino ulterior de estas células, las alteraciones podrían aparecer, bien en el esqueleto periférico, como ocurre habitualmente, bien en el esqueleto axial, o bien en ambos. Los casos como el presente sólo pueden explicarse por teorías como la de CAMPBELL o similar.

BIBLIOGRAFIA

1. ABRAHAMSON, N. M. (1968): «Disseminated asymptomatic otoesclerosis with features resembling melorheostosis, osteopoiikilosis and osteopatía striata. Case report». *J. Bone Jt. Surg.* 50-A. 991-996.
2. BEAUVAIS, P.; FAURE, C. y MONTAGNE, J. P. (1977): «Leri's Melorheostosis: Three pediatric cases and review of the literature». *Pediatric Radiology*, 6. 153-159.
3. BIED, J. C. y cols. (1976): «La melorheostose

- chez l'adulte. A propos de deux cas dont l'un traité par un diphosphato». *Rev. Rhum. Mal. Osteoartic.* 43. 193-197.
4. CAMPBELL, C. J. y cols. (1968): «Melorheostosis. A report of the clinical, roentgenographic and pathological findings in fourteen cases». *J. Bone Jt. Surg.* 50-A. 1281-1304.
 5. CHASSAGNETTE, B. (1974): «La Melorheostose. A propos de deux cas chez l'enfant». Thèse. Paris.
 6. DISSING, I. y ZAFIROVSKI, G. (1979): «Par-articular ossifications associated with melorheostosis Leri». *Acta orthop. Scand.* 50. 717-719.
 7. EUGENIDIS, N. y LOCHER, J. (1979): «Demonstration of Melorheostosis by bone scan». *Eur. J. Nucl. Med.* 4. 75-76.
 8. FARBER, S. (1966): «Clinical Pathological Conference». *J. Pediatr.* 68. 992-996.
 9. GOLD, R. H. y MIRRA, J. M. (1977): «Case report 35». *Skel. Radiol.* 2. 57.
 10. HOVE, E. y SURY, B. (1971): «Melorheostosis. Report of five cases with follow-up». *Acta Orthop. Scan.* 42. 315-321.
 11. KLUMPER, A. y cols. (1965): «Entwicklung einer Melorheostose». *Fortschr. Roentgenstr.* 103. 572-578.
 12. LERI, A. y JOANNY, J. (1922): «Une affection non décrite des os; Hyperostose «en coulee» sur toute la longueur d'un membre ou «Melorheostose». *Soc. Med. des Hop.* 46. 1141.
 13. LERI, A. y LIEVRE, J. A. (1928): «La Melorheostose. Hyperostose d'un membre «en coulee». *La Presse Médicale.* 51. 801-805.
 14. LESTER, C. W. (1967): «Melorheostosis in Prehistoric Alaskan skeleton». *J. Bone Jt. Surg.* 49-A. 142-143.
 15. MASSERINI, A. (1944): «Sul morbo de Leri; Revisione della letteratura e contributo casistico». *Radiol. Med. Torino.* 31. 183-189.
 16. MORRIS, J. M. y cols. (1963): «Melorheostosis. Review of the literature and report of an interesting case with a nineteen-year follow-up». *J. Bone Jt. Surg.* 45-A. 1191-1206.
 17. MULLER, S. A. y HENDERSON, E. D. (1963): «Melorheostosis with linear scleroderma». *Arch. Dermatol.* 88. 142-146.
 18. MURRAY, R. O. y MCCREDIE, J. (1979): «Melorheostosis and the sclerotomes: A radiological correlation». *Skel. Radiol.* 4. 57-71.
 19. PAJARINEN, P. y cols. (1978): «Melorheostosis». *Ann. Chir. Gynaec.* 67. 36-37.
 20. RESNICK, D. y NIWAYAMA, G. (1981): «Diagnosis of Bone and Joint Disorders». Ed. Sanders. Philadelphia. pp. 2977-2983.
 21. TARDAGUILA MONTERO, F. M. y cols. (1981): «Melorreostosis y escleroderma segmentaria». *Radiologia.* 23. 217-220.
 22. THOMPSON, N. M. y cols. (1951): «Scleroderma and melorheostosis. Report of a case». *J. Bone Jt. Surg.* 33-B. 430-433.
 23. WALKER, G. F. (1964): «Mixed sclerosis bone dystrophies; Two case report». *J. Bone Jt. Surg.* 46-B. 546-549.
 24. WIDMAN, B. P. y STECER, W. R. (1951): «Rizomonomeloreostosis». *Radiology.* 24. 651-654.
 25. YOUNGE, D. y cols. (1979): «Melorheostosis in Children. Clinical features and natural history». *J. Bone Jt. Surg.* 61-B. 415-418.