

# Osteopoiquilia. Estudio familiar

## Aportación de dos nuevos casos

L. R. MESEGUER OLMO, C. FERNANDEZ POLO y F. ALBALADEJO MORA

### RESUMEN

Se pretende la aportación de dos nuevos casos de osteopoiquilia aparecidos en una misma familia, a la escasa serie ya existente a la vez que un estudio heredo-familiar del cuadro y las posibles enfermedades asociadas. Revisión bibliográfica.

Descriptores: Osteopoiquilia. Osteopatías condensantes.

### SUMMARY

We have attempted to include 2 new cases of osteopoiquilia both patients belonging to the same family-amongst the diseases of this kind that now exist, and at the same time to make a hereditary study of the disease and other possibly associated diseases. Bibliographic review.

Key words: Osteopoiquilia, spotted bones; addition of two new cases. Famili study.

Se trata de una displasia ósea difícil de clasificar debido a lo raro de su aparición y a la pobreza de sus signos clínicos; sólo los hallazgos radiográficos nos permiten diferenciarla de otras afecciones óseas.

La mayoría de los autores fechan su aparición hacia el año 1915, donde ALBERS-SCHONBERG describe unas alteraciones óseas que consideró como una anomalía. Pero en realidad, ya en 1905, el cirujano alemán ALFRED STEIDA describió el primer paciente que encontró con esta enfermedad, en el que las radiografías demostraron «una condensación circunscrita del hueso en la región de la sustancia propia», y que al analizar en el microscopio se vio que estaba compuesto por unos islotes compactos de corpúsculos y láminas dispuestas irregularmente. En 1915 ALBERS-SCHONBERG describió un caso parecido en un soldado de 22 años con este tipo de alteraciones. Estas consistían en numerosos nódulos de tamaño aproximado de una lenteja, de condensación ósea, irregulares, de disposición asimétrica, distribuidos en la esponjosa.

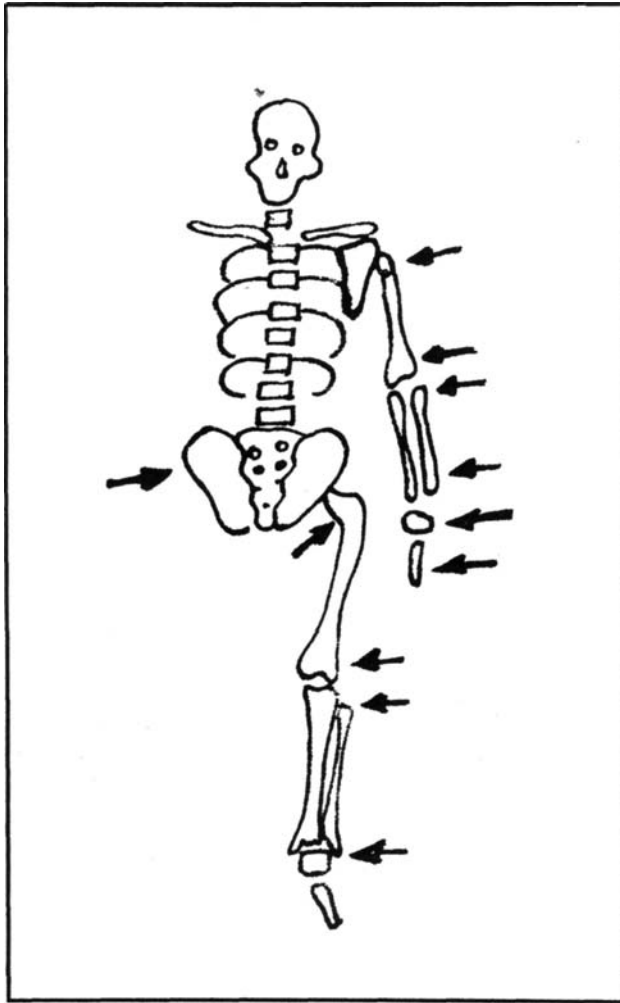
En 1916 LEDOUX-LEBARD acuñó el término de «osteopoiquilia» (huesos manchados).

Desde esta fecha se han usado muchos sinónimos para describir esta enfermedad de los huesos, entre los cuales tenemos: Osteopoiquilosis, osteopoiquilia, osteodermatopoiquilosis, osteítis condensante generalizada, osteosclerosis generalizada, osteopatía condensante diseminada, etc.

### Consideraciones generales

La osteopoiquilia suele presentarse en personas de edades comprendidas entre 15 y 60 años. HEIBORN describió un caso en un feto de 4 meses afecto de osteopoiquilia; KEYSER describió uno de un recién nacido; VON BERNUTH lo describió en un infante de 18 días. También se han descrito cuatro casos en personas mayores de 65 años (68, 70, 73 y 74 años).

La localización más frecuente de estas lesiones son en: Pelvis, metáfisis y epífisis de los huesos largos, carpo y tarso (cuadro I)

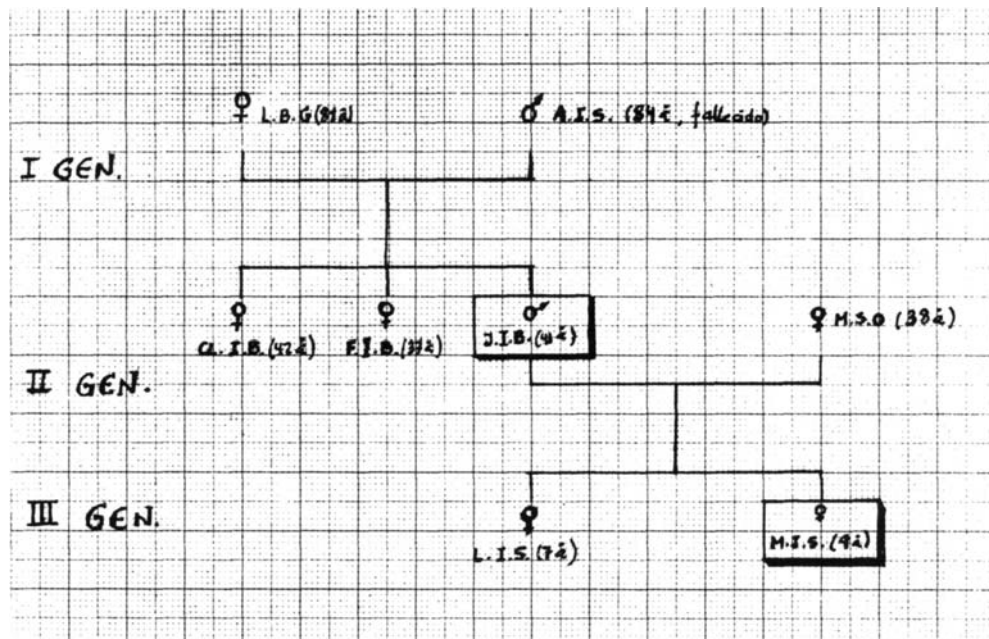


Cuadro I.- Localización más frecuente de las lesiones.

siendo infrecuente a nivel de cráneo, macizo facial, mandíbula, costillas, esternón, vértebras y zonas diafisarias.

Afecta a ambos sexos, no tiene predilección por uno determinado aunque en la mayor parte de los casos descritos se demuestra un claro predominio en varones (LEDOUX-LEBARD y ROUSSY, en una revisión de los 200 casos publicados hasta 1961).

La etiología es desconocida. Todos los autores están de acuerdo en que se trata de una anomalía congénita. Como en todas las embriopatías de etiología desconocida se han barajado multitud de hipótesis: Sífilis congénita, fiebre tifoidea, alteraciones hormonales (WILCOX, en 1932 lo atribuye a disturbios paratiroides), SCHMORL en 1931, realiza un estudio microscópico de las lesiones y sugiere que los nódulos se desarrollan desde la medula ósea. FUNSTEIN y KOTSCHIEW en 1936, hablan de una osificación encondral alterada. Parece ser que los nódulos están dentro del tejido esponjoso, pudiendo contactar con la superficie interna de la cortical dando la impresión como si estas formaciones tuviesen origen en la cortical y que fueran más tarde desplazándose al interior, pero esto no es así. Lo que sí podemos



Cuadro II.- Distribución del proceso en la familia estudiada.

observar es que a nivel de la cabeza y del cuello femoral, o sea en las zonas donde se sitúan las líneas de carga, estas masas se acumulan (fig. 1) no alterándose las estructuras vecinas.

Histológicamente están constituidas de tejido óseo compacto en el que no se puede reconocer estructuras de tipo haversiano, pero sí estratificaciones periféricas a modo de cápsula (JAFÉ, 1972; STRINGA, 1957).

Nosotros queremos aportar una nueva localización de estas masas y que no hemos encontrado descritas, se trata de la implantación extraósea (periarticular), como ocurrió en el caso del padre en que se situaron a nivel de las articulaciones metacarpo-falángicas del tercero y cuarto dedo de la mano derecha, únicamente (fig. 2). Este dato está en contra de lo publicado por ALLAN, E. GREEN en 1962 (no participación de partes blandas).

El estudio genético de la enfermedad fue iniciado por VOORHOEVE siendo el primero en describir la multiplicidad de casos en una misma familia (padre, hijo e hija). MELNICK descubrió 17 personas en tres generaciones de una familia. BUSCH (1936) en un análisis familiar de un caso, encontró afectados al padre y los tres hermanos varones, no encontrándolo en la madre y las tres hijas. RAGNARD BERLIN en un revisión de 58 miembros de una familia encontró 8 casos con estos desórdenes, de los cuales 5 eran varones. REY GONZÁLEZ y cols. en 1962 localiza la afección en los varones de una familia (padre y tres hijos), no encontrándola en las hembras.

Sin embargo, y en oposición a estos autores, AWALISCHWILI, estudiando a 8 miembros de una familia de un caso por él publicado no encontró ningún individuo afecto de esta enfermedad y niega que sea hereditaria con carácter dominante.

Nosotros no entramos en discusión, aunque nos inclinamos más hacia una patología congénita y hereditaria con carácter autosómico dominante pero con penetrancia in-

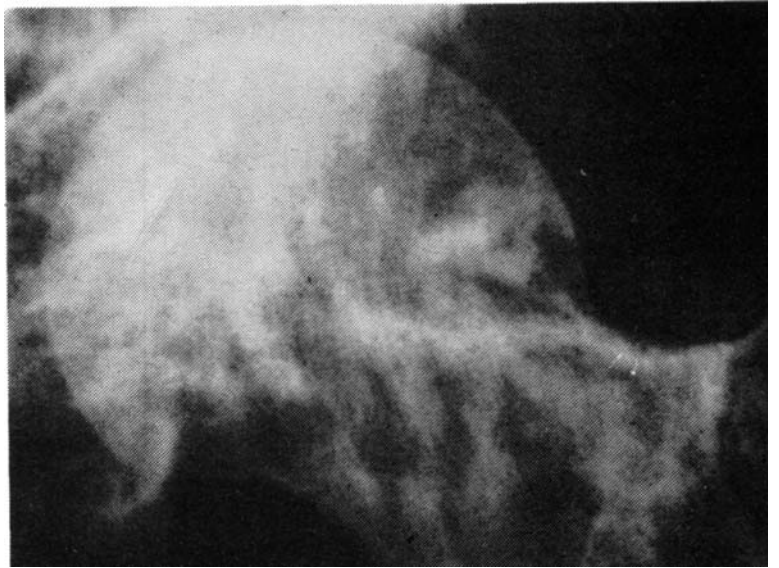


FIG. 1.— Confluencia de las pequeñas masas en las líneas de fuerza, tomando aspecto lineal.

completa por los datos obtenidos en el estudio de nuestro caso y apoyándonos en las observaciones de KEYSER, PELLEGRINI y cols., RAGNAR BERLIN, VULPIAN y KIRSCU, LEDOUX-LEBARD y ROUSSY, RAVALT y cols., JAUDEL y cols., SERRE y cols., (cuadro II).

### Casuística

Hemos tenido la oportunidad de poder realizar un análisis en tres generaciones de la misma familia.



FIG. 2.— Localización extraósea.

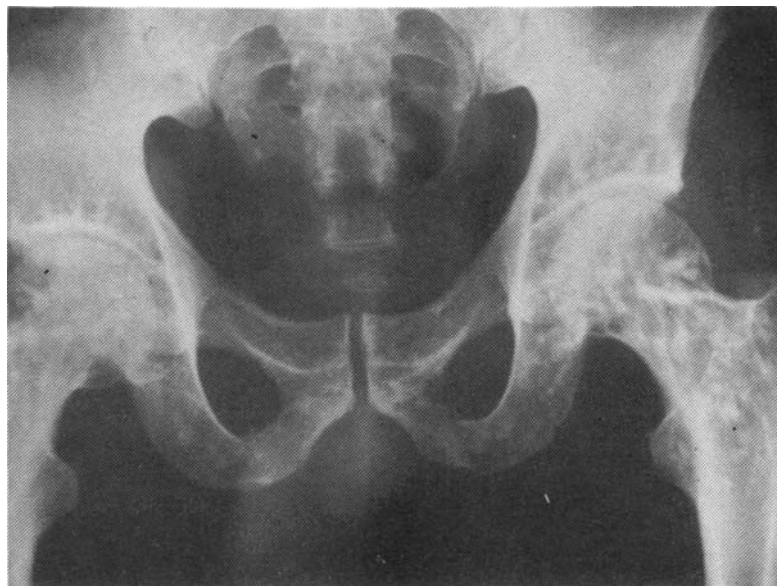


FIG. 3, 4 y 5.- Localización de las lesiones en el enfermo.

J. I. B.: 41 años, casado, acude a consulta por presentar un cuadro de «lumbalgia de esfuerzo». Se le practican radiografías de raquis, apareciendo en pelvis (pubis, ramas isquio-iliopubianas) y en cabeza, cuello y región trocantérica de fémur pequeñas áreas osteocondensantes. Realizamos un mapa óseo, encontrando el mismo tipo de alteraciones en:

- articulación de la rodilla.
- cabeza humeral.
- epífisis distal de cúbito y radio.
- carpo.
- epífisis de metacarpianos.
- falanges.
- articulación del codo (figs. 3, 4 y 5).

Además encontramos calcificaciones morfológicamente iguales en partes blandas periarticulares de las articulaciones metacarpofalángicas tercera y cuarta de la mano derecha (fig. 2).

Los datos de laboratorio fueron compatibles con la normalidad.

L. B. G.: 81 años, viuda (madre del anterior). No encontramos signos radiológicos de osteopoiquilia.

C. I. B.: 42 años, casada (hermana). Sin alteraciones. No hemos podido estudiar a sus descendientes.

F. I. B.: 37 años, soltera (hermana). Sin lesiones relacionadas con el proceso.

M. S. O.: 38 años, casada (esposa). Sin anomalías óseas.

M. I. S.: 9 años, soltera (hija). Aparecen las lesiones a nivel de la cabeza humeral, base de segundo metacarpiano y cabeza femoral (fig. 6 y 6 bis). Se asocia este caso a una sacralización de L5 (PELLEGRINI, 1975).

L. I. S.: 7 años, soltera (hija). Sin anomalías óseas.

### Discusión

La osteopoiquilia representa una anomalía radiológica del esqueleto, benigna y de encuentro casual ya que clínica y biológicamente es silenciosa.

La podemos encontrar acompañada de otros procesos como:

a) *Melorreostosis*: (CAFFEY, 1961; GREEN, 1962; THIERREE y TOD, 1971; PELLEGRINI, 1975; EDEIKEN, 1978). Se puede prestar a confusión si sólo se estudian huesos peque-

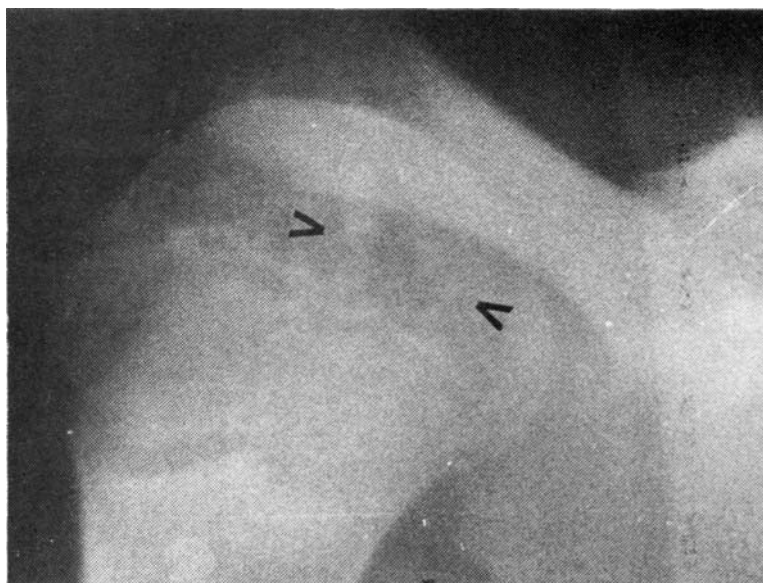


FIG. 6 y 6 bis.— Situación de las lesiones en la hija de 9 años.

ños de la mano (fig. 7) o la pelvis, lo que obliga a un estudio de todo el esqueleto.

Algunos autores han especulado que ambos cuadros tengan la misma alteración básica.

b) *Dermatofibrosis lenticular diseminada*: (BUSCHKE y OLLENDORFF, 1928; CURTH, 1934; LINDBOM, 1942; GREEN y cols., 1962; RAGNAR BERLIN y cols., 1971; MICHELET, 1968; CARON-POITREAU y cols., 1969; THIERREE y TOD, 1971; PELLEGRINI y cols., 1975). Esta frecuente asociación puede hacernos pensar de que se trate de una afección mesodérmica sistematizada (BUSCH, 1936, seis casos de 14 observaciones), por lo que el cuadro encajaría en el grupo de las disostosis.

c) *Queratosis palmar y plantar*: (AIGNER, 1953, citado por GREEN; FERRERI, 1954; THIERREE y TOD, 1971; PELLEGRINI y cols., 1975).

d) *Hiperostosis frontal interna*: (APPELMAN



FIG. 7.—Alteraciones semejantes a melorreostosis a nivel de tercero y cuarto metacarpiano.

y MOEHLIG, 1954; PELLEGRINI y cols., 1975).

e) *Esclerodermia en bandas*: (DESPROGES-GOTTERON y cols., 1976. El caso por él estudiado se asoció a melorreostosis).

f) *Hendidura palatina*: (HARTIG, 1955, citado por GREEN).

g) *Pólipo rectal*: (CAUCHOIS-DEPAUX y REIX, 1973).

En este caso podría ser considerado como una variante del síndrome de Gardner (pólipos recto-cólicos y osteomas condensantes).

h) *Sindactilia*: (GREEN y cols., 1962).

i) *Cicatrices queloideas*: (MICHELET, 1968; CARON-POITREAU, 1969; DE SEZE, 1968; THIERRE y TOD, 1971).

j) *Trombosis venosa*: (GREEN, 1962).

k) *Nevus*: (OLLENDORFF, 1947).

l) *Diabetes mellitus*: (GREEN, 1962; RAGNAR BERLIN, 1967; MICHELET, 1968; PELLEGRINI, 1975).

m) *Sífilis*: (GREEN y cols., 1962).

n) *Anomalías endocrinas*: principalmente CUSHING y *mixedema* (GREEN, 1962; THIERREE y TOD, 1971).

o) *Carditis reumática con malformaciones congénitas* (Hipospadias, estigmas mongólicos y deformidades de los dedos de las manos) (REY GONGÁLEZ y cols., 1962).

p) *Sacralización de L-5*: (PELLEGRINI y cols., 1975).

q) *Poliartritis reumatoide*: (MIELANTS y cols., 1971).

Es muy probable que estos procesos acompañantes sean mera coincidencia, aunque prospera la hipótesis de una común anomalía de la estructura del mesénquina.

Nuestros casos no han manifestado proceso alguno asociado salvo la sacralización de L-5 presentada por la hija de 9 años.

La tendencia actual es pensar que tanto la osteopoiquilia como la melorreostosis, osteopatía estriada y osteopetrosis, tengan una unidad nosológica. Sólo la localización

y la forma de las lesiones han servido para individualizarlas radiológicamente. No obstante, como en nuestro caso se podría plantear la duda a la hora de clasificar estas condensaciones si corresponden a una osteopatía punteada (*Spotted form*), a una osteopatía estriada (*Lineal form*, o enfermedad de Voorhoeve) o si se trata de una forma mixta; si observamos estas lesiones a nivel de cabeza y cuello femoral donde estas masas se aglutinan (fig. 1).

### BIBLIOGRAFIA

- AEGERTER-KIRKPATRICK (1978): «Enfermedades ortopédicas». Editorial Panamericana. Buenos Aires (1978) (Pag. 169).
- APPELMAN, H. B. y MOEHLIG, R. C. «Metabolic Craniopathy» (1954): *Am. J. Roentgenol. Rad. Therapy and Nuclear Med.* 71, 420-427.
- BERLIN, R. et COLL: Osteopoikilose. Une étude clinique et generique. *Acta me. scand.*, mars 1967, 181, n.º 3, 305-314, 12 fig.
- BUSCHKE, A. y OLLENDORFF, H. (1928): «Ein fall von dermatofibrosis lenticularis». Disseminata und osteopathia condensans disseminata. *Dermatol. Wochenscar.* 86-257.
- CARON-POITREAU, C. et CARON, J. (1970): «Osteopocilie (Mise en evidence de 3 cas dans una meme famille)». *J. Radiol. Electrol.*, 51, n.º 12, 803-806.
- CAUCHOIS-DESPAUX, H. et REIX, J. (1973): L'osteopocilie (étude d'un nouveau-cas). *J. Radiol. Electrol.*, 54, n.º 4, 348.
- DESPROGES GOTTERON, R. et COLL (1976): Malo-rheostose, avec aspect d'osteopocilie et sclero-atrophie extensive. *Rev. Rhum.* 43, n.º 5.
- EDEIKEN, J. y HODES, Ph. (1978): «Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos». Edt. Panamericana - Buenos Aires, Pag. 225.
- A. B. FERBUSON (1968): «Cirugía ortopédica en la infancia y adolescencia». Edt. Jims 3.ª Edc. Barcelona. Pág. 396.
- FERRERI, L. (1954): «L'osteopocilia nelle sue manifestazione morgo-radiologiche; un insolito aspetto della chianzza osteopocilica». *Radiol. Med.* 4.º, 263-272.
- GOMAR, F. (1973): «Patología Quirúrgica Osteoarticular». Edt. Saber. Valencia. Pág. 116.
- GRASSBERGER, A. et SEYSS, R. (1975): Scintigraphis osseuse dans l'osteopocilie familiale. *Radiol. Clin.* (Basel), 44, 372-376.
- GRENN, A. E. jr.; ELLSWOOE, W. H. et COLINS, J. R. (1962): Melorheostosis and osteopoikilosis with a review of the literature. *Am. J. Roentgenol.* 87, n.º 6, 1096-1111.
- HINSON, A. (1939): Osteopoikilosis famili. *Am. J. Surg.*, 566-573.
- JAUDEL, J.; HERZOG, B.; BONET, M. y COTTET, J. (1968): «A Propos D'un Nouveau cas D'osteopocilie». *J. Radiol. Electrol.* 49, 63-67.
- LEDoux-LEBARD, G. y ROUSSY, J. (1961): «L'Osteopocilie». *Presse Med.* 69, 235-238.
- LINDBON, A. (1942): «Zwei neve falle mit streifenformiger osteo-poikilie» (Woorhoeve). *Acta Radiol.*, 23, 296.
- LANGE, Max (1968): «Afecciones aparato locomotor». Tomo I edt. Jims, Barcelona, pag. 277.
- JESSERER. (1974): «Enfermedades Oseas». Edt. Toray, S. A. Barcelona. Pág. 27.
- MICHELET, J. (1969): Un cas familial d'osteopocilie. *Rev. Rhumat.*, 36, n.º 11, 616-619, Fig. 6.
- MIELANTS, H.; VEYS, D. et DE MOOR, L. (1971): L'osteopocilie. Trois observations. Association a la polyarthrite rhumatoide. 9 *Rev. Rhum.* 38, n.º 4, 313-316.
- MIELNICK, J. G. (1959): Osteopathia Condensans Disseminata (osteopoikilosis study of family of 4 generation). *Amer. J. Roentgenol.* 82, 229-237. *Rad. Therape and Nuclear med.*
- PELLEGRINI, P., TROTA, F. et SCARAMELLI, M. Considerazioni in tema di osteopocilia. 9 *Minerva Med.*, 24 mars 1975, 66, n.º 22, 1058-1064.
- PIULACHS, P. (1957): «Lecciones de patología quirúrgica». Tomo I. Edt. Toray, S. A. Barcelona, pag. 1321.
- RAVAULT, P.; LEYEUNE, E.; MAITREPIERRE, J.; BOUVIER, M.; VAUZELLE, J. L. y BANSILLO, V. (1965): «A propos de trois nouvelles observations d'osteopocilie ponctuee». *Rev. Rhum.* 22, 335-341.
- REY GONZALEZ, A.; CORTIZAS LLEDIAS, J. A. y CARMONA LÓPEZ, «Osteopoiquilia hereditaria asociada a otras malformaciones». *Revista Clin. Española*, 15 mayo 1962, 85, n.º 3, 203-206, Fig. 9.
- SERRE, H.; SIMON, L.; BARJON, M. C.; SANY, J. y PRIVAT, J. M. (1968): «Osteopocilie familiale (a propos de 3 observations)». *Rhumatologie*, 6, 41-47.
- SHANDS, A. R. (1974): «Manual de cirugía ortopédica». Edt. Salvat Barcelona. Pág. 64.
- SWOBODA, W. (1972): «Osteologia infantil». Edt. Toray, S. A. Barcelona. Pág. 71.
- THIERREE, R. A. et TOD, R. «Un cas d'osteopocilie». *Presse med.* 26 jun 1971. 79, n.º 32, 1467-1468. Fig. 5.
- THYES, S. «The osteopoikilosis». *Rev. Orthop.* Jan-Mars 1948. 34, n.º 1-2-, 43-46.
- VULPIAN, P.; KIRSLU, J. (1951): «L'osteopocilie, Anomalie congenitale et hereditaire de la structure osseuse». *Rev. Rhum.* 18, 423-431.