

## Osteopoikilosis, presentación de caso clínico radiológico

### Osteopoikilosis, clinical radiological case presentation

Alexander Sosa-Frias<sup>1,2,3</sup> <sup>1</sup>Queen Hospital and Medical Agencies. Doha, Qatar. <sup>2</sup>Hospital General Docente "Carlos Manuel de Céspedes". Bayamo, Granma. <sup>3</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Granma, Cuba.

Recibido: 2 de enero de 2024

Aprobado: 9 de febrero de 2024



#### RESUMEN

La osteopoikilosis (osteopatía condensans diseminada, huesos manchados) es una displasia osteoesclerótica asintomática de etiología incierta. Los síntomas son muy ligeros o ausentes, difiriendo de las llamativas lesiones por esclerosis óseas. El curso de la osteopoikilosis es benigno y estable, su diagnóstico casi siempre es incidental. Se presenta el caso de una adolescente de 17 años, con dolor crónico en ambas rodillas, que se le realizó estudio por Rx de rodillas, observándose múltiples lesiones escleróticas, siendo las mismas corroboradas en pelvis, fémur proximal y columna lumbar. La incoherencia entre tan llamativas imágenes y la escasez de síntomas, resultó interesante. Finalmente la paciente se diagnosticó con osteopoikilosis. Se explicó a ella y sus familiares su condición, las consecuencias de dicha patología y se prescribió tratamiento médico para el dolor, se programaron consultas y seguimiento por ortopedia por dolor crónico.

**Palabras clave:** OSTEOPAIKILOSIS; DISPLASIA OSTEOESCLERÓTICA; LESIONES ESCLERÓTICAS ÓSEAS.

**Descriptores:** OSTEOPAIKILOSIS; DIAGNÓSTICO POR IMAGEN; ORTOPEDIA.

#### SUMMARY

Osteopoikilosis (disseminated osteopathy condensans, stained bones) is an asymptomatic osteosclerotic dysplasia of uncertain etiology. The symptoms are very slight or absent, differing from the striking bone sclerosis lesions. The course of osteopoikilosis is benign and stable, its diagnosis is almost always incidental. We present the case of a 17-year-old girl with chronic pain in both knees, who was studied by Rx on her knees, observing multiple sclerotic lesions corroborated in the pelvis, proximal femur and lumbar spine. The inconsistency between such striking images and the scarcity of symptoms was interesting. Finally, the patient was diagnosed with osteopoikilosis. She and her relatives were explained about her condition, the consequences of this pathology and she was prescribed medical treatment for pain, and orthopedic consultations with follow-up were scheduled for chronic pain.

**Keywords:** OSTEOPAIKILOSIS; OSTEOESCLEROTIC DYSPLASIA; SCLEROTIC BONE LESIONS.

**Descriptors:** OSTEOPAIKILOSIS; DIAGNOSTIC IMAGING; ORTHOPEDICS.

**Translated into English by:**  
Julio César Salazar Ramírez 

#### INTRODUCCIÓN

La osteopoikilosis, es una rara displasia ósea de etiología incierta. <sup>(1)</sup> Osteopoikilosis (osteopatía condensans diseminada, huesos manchados) es una displasia osteoesclerótica asintomática, descrita inicialmente por Albers-Schönberg en 1915. <sup>(2)</sup> Asociada a lesiones epiteliales constituye el síndrome de Buschle-Ollendorff, descrito en 1928 por los autores que le dieron su nombre. <sup>(3)</sup>

El curso de la osteopoikilosis es benigno y estable, el diagnóstico casi siempre incidental y la forma de presentación asintomática. Es una enfermedad ósea poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1: 50000, definido como una displasia ósea con múltiples focos radiodensos localizados en el hueso trabecular. Es más frecuente en el sexo masculino y

se han descrito casos familiares, con herencia autosómica dominante. Se describe como una mutación genética en el gen LEMD34. Los lugares de aparición más comunes son las falanges del carpo y metacarpianos, las falanges del pie, los metatarsianos, el tarso, la pelvis, el fémur, el sacro, el húmero y la tibia. <sup>(4)</sup>

La incoherencia entre tan llamativas imágenes y la escasez de síntomas, resultó interesante al realizar el diagnóstico de osteopoikilosis en una adolescente, que acudió al departamento de ortopedia del Queen Hospital de Qatar, por lo que procedimos a realizar la presente revisión de la bibliografía y presentación del caso clínico-radiológico, con el objetivo de mostrar los signos radiológicos representativos de la enfermedad y la discusión de los hallazgos con casos publicados por otros autores.



Citar como: Sosa-Frias Y. Osteopoikilosis, presentación de caso clínico radiológico. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2024; 49: e3685. Disponible en: <https://revzoiломarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/3685>.



## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente yemení, femenina, de 17 años de edad, que acude a consulta de ortopedia, por dolor de larga evolución en ambas rodillas, al examen físico se observa deformidad genuvarum, antecedentes personales de sobrepeso, no se recoge antecedente de patología crónica no trasmisible, tampoco de enfermedad genética hasta ese momento, los exámenes de laboratorio mostraron deficiencia de vitamina D, desbalance frecuente en la población de Qatar por la no exposición a la luz solar directa, debido a las altas temperaturas.

Se indica un rayos X de ambas rodillas, donde se observan múltiples imágenes escleróticas pequeñas, ovals, redondeadas, bien definidas, con márgenes nítidos, cortical ósea conservada, no se observa alteración de partes blandas (**imágenes 1 y 2**).

**IMAGEN 1. Rx de rodilla derecha en proyección AP, donde se observan múltiples imágenes escleróticas de pequeño tamaño en tibia y fémur**



Un rápido diagnóstico diferencial fue realizado con metástasis escleróticas, descartadas rápidamente por la edad de la paciente, el no antecedente de tumor primario, la baja frecuencia de lesiones escleróticas como metástasis, además de la localización específica que mostraba el presente caso. Infartos óseos se descartó porque generalmente son únicas, con apariencia serpentiforme, acompañadas de dolor, unilaterales, con varios estadios evolutivos que finalizan con la esclerosis total de la lesión. Islote óseo se muestra como una lesión única, de contornos definidos, de pequeño tamaño.

**IMAGEN 2. Mismo paciente en proyección Lat, obsérvese las imágenes escleróticas múltiples, pequeñas**



El diagnóstico radiológico fue de osteopoikilosis, por lo que, para corroborarlo se le indicó Rx de pelvis en busca de lesiones afines, observándose similares características a las descritas en ambas cabezas femorales, acetábulos, crestas ilíacas y columna lumbar baja (**imagen 3**).

**IMAGEN 3. Rx de pelvis donde se observan lesiones, esclerosis en ambas cabezas femorales, crestas ilíacas, sacro y vértebras lumbares bajas**



Se le explicó a la paciente y sus familiares su condición, las consecuencias de dicha patología y se le prescribió tratamiento médico para el dolor, se programaron consultas y seguimiento por ortopedia por dolor crónico.

## DISCUSIÓN

La disponibilidad de imágenes en internet, se ha convertido en una herramienta diagnóstica, sobre todo en aquellas patologías con diagnósticos radiológicos sencillos, como es el caso de la osteopoikilosis, enfermedad genética autosómica dominante, poco frecuente, presentada en disímiles publicaciones, donde el factor común ha sido el hallazgo incidental de múltiples lesiones escleróticas de pequeño tamaño, de bordes bien definidos, con localización peri articular, en pacientes que refieren dolor por otra causa subyacente, ya sea, ortopédica o de otra índole. El caso presentado por el autor corresponde a una joven sobrepeso, con dolor en ambas rodillas por genu varus.

El diagnóstico radiológico fue complejo al inicio, por la poca frecuencia de la enfermedad y su presentación en la imagen, mostrándose como lesiones escleróticas multifocales, sin embargo, gracias a las múltiples publicaciones de casos similares, se pudo llegar fácilmente al diagnóstico.

Kucukcacr et al, en 2015, <sup>(5)</sup> presentaron el caso de un joven masculino de 24 años, con antecedentes de dolor en la cadera izquierda y región inguinal, con exacerbación en los últimos días, se le realizó Rx de cadera encontrándose las lesiones características de la enfermedad, todos los exámenes de laboratorio fueron normales, para conformar el diagnóstico se obtuvieron proyecciones radiográficas de otras regiones, encontrándose lesiones similares, ellos confluyeron que aunque la enfermedad es poco

común, el diagnóstico fue sencillo por la disponibilidad de imágenes en internet y los algoritmos utilizados en la búsqueda, los autores del presente trabajo concuerdan con esta afirmación.

Behzad et al, en 2023, <sup>(6)</sup> publicaron la presentación de un paciente de 46 años, masculino, de origen Kurdo, que presentó dolor en espalda baja y miembros inferiores, el paciente presentaba lesiones en piel y los Rx realizados, presentaban las lesiones escleróticas previamente descritas, además de entesofitos en las mismas regiones, concluyeron que la relación entre las lesiones escleróticas y los entesofitos, eran hallazgos poco frecuentes; su diagnóstico lo realizaron a base de radiografías y de la información descrita por otros autores, en particular coincidimos en que el diagnóstico una vez se sospechada la enfermedad es sencillo, pero no coincidimos en relacionar los entesofitos con la osteopoikilosis solo porque concomitaron en un mismo paciente, sin embargo, estudios posteriores pueden corroborar o descartar esta relación.

Otro caso fue presentado por Gaudio A et al, <sup>(7)</sup> un paciente masculino de 17 años, con lesiones escleróticas ovoideas observadas en Rx de tobillo, realizada por trauma menor, no se recogen antecedentes familiares ni personales de enfermedad genética, los exámenes de laboratorio fueron negativos, excepto por disminución de los valores séricos de vitamina D, se realizaron Rx de pelvis ósea y ambas manos en busca de lesiones similares, encontrándose estas en ambos estudios. Como en los anteriores casos, se detectó de manera incidental. Al igual que en la presente publicación, el paciente presentó disminución de los niveles sanguíneos de vitamina D, sin que se pueda establecer relación alguna.

Un joven de 19 años, también fue presentado por Resorlu et al, 2017, <sup>(8)</sup> este caso, acudió a urgencias después de un accidente, refiriendo dolor de cabeza y dolor abdominal, se indicó tomografía computarizada según protocolo de trauma, observándose fractura occipital no deprimida, en la tomografía computarizada de abdomen y pelvis se observaron varias lesiones nodulares escleróticas, de forma ovalada y bien definidas, en sacro, acetábulo, epífisis y metáfisis femoral bilateral. La osteopoikilosis se diagnosticó sobre la base de hallazgos radiológicos típicos, en ausencia de patología en el examen físico y los resultados de laboratorio. Los hallazgos radiológicos y la presentación de la enfermedad coinciden con los mostrados en el caso de la presente publicación.

Según los casos reportados revisados, esta rara enfermedad generalmente se diagnostica como acierto incidental, en base al hallazgo radiológico, se mostró como lesión esclerótica, redondeada, de tamaño milimétrico, bien definida, sin alteración del hueso cortical, asintomática, y dos casos también presentan niveles bajos de vitamina D. <sup>(1-4,8-10)</sup>

Podemos concluir que la osteopoikilosis, a pesar de constituir una rara enfermedad, no es infrecuente su aparición, constituyendo su apariencia radiológica una incógnita para radiólogos y médicos de cabecera noveles, por lo que es importante conocer los signos radiológicos y su forma de presentación, para evitar exponer a los pacientes en estudios invasivos y radiaciones innecesarias. Se comporta usualmente de manera asintomática y su aparición incidental. Se describieron dos casos en la bibliografía y el presente con niveles bajos de vitamina D, hallazgo que debe ser posteriormente estudiado en series más amplias.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Burnaz Ö, Çetin E, Özgönel L, Örnek GT, Çağlar NS. Osteopoikiloz: Olgu Sunusu. İstanbul Tıp Dergisi [revista en internet]. 2008 [citado 9 de noviembre 2023]; 3(2008): 150-2. Disponible en: [https://cms.istanbulmedicaljournal.org/Uploads/Article\\_21364/IMJ-9-150-En.pdf](https://cms.istanbulmedicaljournal.org/Uploads/Article_21364/IMJ-9-150-En.pdf).
2. Benli IT, Akalin S, Boysan E, Mumcu EF, Kis M, Türkoğlu D. Epidemiological, clinical and radiological aspects of osteopoikilosis. J. Bone Joint Surg. Br. [revista en internet]. 1992 [citado 9 de noviembre 2023]; 74(4): 504-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1302/0301-620x.74b4.1624505>.
3. McCuaig C, Miedzybrodski B. Buschke-Ollendorff Syndrome. UptoDate [en línea]. Estados Unidos. Jennifer L Hand; c2024 [actualizado 2 de mayo 2023; citado 9 de noviembre 2023]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/buschke-ollendorff-syndrome>.
4. Mohammad N, Pouya H, Leila A, Ali MM, Mazyar B, Tahereh FS. Osteopoikilosis: a rare case with interesting images. Archives of Case Report [revista en internet]. 2023 [citado 9 de noviembre 2023]; 7(2023): 12-14. Disponible en: <https://doi.org/10.29328/journal.acr.1001068>.
5. Kucukcakir N, Altan İnceoğlu L, Latif Raif S. Osteopoikilosis-A Case Report. Turkish Journal of Physical Medicine and Rehabilitation [revista en internet]. 2015 [citado 9 de noviembre 2023]; 61(2015): 375-9. Disponible en: <http://doi.org/10.5152/tftrd.2015.39019>.
6. Mohsenpour, B., Ahmadi, A. Osteopoikosis: a case report. Journal of Medical Case Report. [revista en internet]. 2023 [citado 9 de noviembre 2023]; 17(2023): 292. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13256-023-04025-6>.
7. Gaudio A, Xourafa A, Rapisarda R, Gorgone C, Gnoli M, Pedrini E et al. Familiar osteopoikilosis: Case report with differential diagnosis and review of the literature. Clinical Case Report [revista en internet]. 2021 [citado 9 de noviembre 2023]; 9: 922-926. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ccr3.3611>.

8. Resorlu M, Karatag O, Akgun Toprak C, Doner D. Incidentally Diagnosed Osteopoikilosis: A Case Report. Turk. J. Osteoporosis [revista en internet]. 2017 [citado 9 de noviembre 2023]; 23(3): 107-109. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4274/tod.60490>.
9. Mosqueira-Sanchez JR, Layseca-Ortiz JC, Mogrovejo-Olivera NV. Pain as a clinical presentation of osteopoikilosis. AIM Clinical Cases. [revista en internet]. 2023 [citado 9 de noviembre 2023]; 2(3): e221253. Disponible en: <https://doi.org/10.7326/aimcc.2022.1253>.
10. Pérez-Ruiz J, Salman-Monte TC, Blanch-Rubiò J, Campillo-Ibáñez MÁ, Carbonell-I Abellò J. Osteopoiquilia con afectación de la columna vertebral, una presentación atípica. Reumatol. Clin. [revista en internet]. 2014 [citado 9 de noviembre 2023]; 10(2): 127-129. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.reuma.2013.04.010>.

### Contribución de los autores

Alexander Sosa-Frias |  <https://orcid.org/0000-0001-5170-2916>. Participó en: conceptualización e ideas; investigación; metodología; análisis formal; visualización; redacción del borrador original; redacción revisión y edición.

### Conflicto de intereses

El autor declara que no existen conflictos de intereses.

Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores.