

Suárez Bordón S¹, González González Y², Santana Borbones M³, Herrera Henríquez J³, Hernández Hernández D⁴, Sosa Henríquez M^{1,4}

1 Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias (UIBS) Grupo de Investigación en Osteoporosis y Metabolismo Mineral - Universidad de Las Palmas de Gran Canaria - Las Palmas de Gran Canaria

2 Servicio de Radiología - Hospital Universitario Insular de Gran Canaria

3 Servicio de Medicina Nuclear - Hospital Universitario Insular de Gran Canaria

4 Unidad Metabólica Ósea (Servicio de Medicina Interna) - Hospital Universitario Insular de Gran Canaria

Melorreostosis: presentación de un caso clínico

Correspondencia: Saray Suárez Bordón - c/Goya, 50 - 35110 Vecindario - Las Palmas (España)

Correo electrónico: Saray.sbb@gmail.com

Fecha de recepción: 05/03/2015

Fecha de aceptación: 20/03/2015

Resumen

La melorreostosis es una forma de hiperostosis que afecta tanto al tejido óseo como a las partes blandas adyacentes. Su incidencia es variable aunque es mayor en la segunda y tercera décadas de la vida debido al carácter lentamente progresivo de la enfermedad. Generalmente cursa con dolor que puede llegar a provocar una limitación funcional importante. Para su diagnóstico nos podemos apoyar en la imagen radiológica característica que semeja “cera fundida deslizándose por el lateral de una vela”.

Se presenta un caso de melorreostosis con hallazgos clínicos y radiológicos característicos. El paciente había sido diagnosticado previamente de enfermedad ósea de Paget, por lo que planteamos el diagnóstico diferencial de esta patología.

Palabras clave: *melorreostosis, enfermedad ósea de Paget, diagnóstico diferencial.*

Melorheostosis: presentation of a clinical case

Summary

Melorheostosis is a form of hyperostosis which affects both bone and the adjacent soft tissues. Its incidence is variable, although it is higher in the second and third decades of life due to the slowly progressive nature of the disease. It generally presents with pain which may cause significant functional limitation. We may be assisted in its diagnosis by its characteristic radiological image which resembles “wax melting down the side of a candle”. A case of melorheostosis is presented with clinical findings and radiological characteristics. The patient had previously been diagnosed with Paget’s disease of bone, so we proposed a differential diagnosis of this pathology.

Key words: *melorheostosis, Paget’s disease of bone, differential diagnosis.*

Introducción

El término melorreostosis proviene de los sufijos griegos: *melos* (miembros), *rhein* (fluido/flujo) y *osteon* (hueso). Esta enfermedad también es conocida como osteopatía hiperostótica o enfermedad de Leri y Joanny¹ (los primeros en describirla en 1922). Es una forma rara de hiperostosis que afecta tanto el tejido óseo como a las partes blandas adyacentes. Su incidencia es de 0,9 casos por millón de habitantes. En un 50% de los casos se diagnostica antes de los 20 años de edad sin predilección por sexos². Se trata de un proceso benigno sin mortalidad asociada, pero genera limitación funcional. La etiología y la etiopatogenia son desconocidas. Recientemente se han descrito alteraciones genéticas asociadas³. Cualquier hueso puede estar comprometido siendo las extremidades inferiores las más afectadas⁴. El diagnóstico se realiza habitualmente mediante técnicas de diagnóstico por imagen entre las que destaca la radiografía simple⁵. En ella podemos observar una imagen que semeja a “cera fundida goteando por el lateral de una vela”, signo que nos da el diagnóstico con seguridad en la mayoría de los casos^{6,7}. El tratamiento es principalmente sintomático, y sólo ocasionalmente se debe recurrir a la cirugía.

Caso Clínico

Paciente varón remitido en 2009 para su control a la Unidad Metabólica Ósea (UMO) con 36 años y diagnosticado en un centro privado de enfermedad ósea de Paget monostótica en radio izquierdo. El paciente aportó en su momento informe de biopsia y gammagrafía realizadas en 2007. Fue tratado con risedronato a la dosis utilizada para la osteoporosis. Al constatar el buen resultado en los niveles del P1NP (propéptido amino-terminal del procolágeno tipo 1), ese mismo año de 2009 se suspendió el risedronato. Desde entonces y hasta noviembre de 2014, fue controlado periódicamente con los niveles séricos de los marcadores de remodelado óseo, indicándosele un nuevo ciclo de risedronato a dosis baja durante unos pocos

meses, cuando aquéllos aumentaban. También en ese intervalo de tiempo se le realizó una gammagrafía sin encontrarse alteraciones significativas respecto a la previa. Al administrarse el tratamiento, el enfermo mejoraba su clínica de dolor local, pero en noviembre de 2014 acudió espontáneamente a consulta con el brazo en cabestrillo refiriendo que dos días atrás sufrió una caída casual y presentó dolor intenso en la zona del carpo izquierdo. En la exploración física se observó un hematoma en dorso de la mano y tercio distal del antebrazo, edema, borramiento de los surcos tendinosos del dorso de la mano, impotencia funcional de la muñeca y aumento local de la temperatura. Ante la sospecha clínica de fractura, desde la Unidad Metabólica se remitió a Urgencias donde se le realizaron radiografías; fue dado de alta con el diagnóstico de contusión al no evidenciarse fractura alguna, pero sí observaron una lesión hiperostótica (Figura 1) de gran tamaño en las radiografías simples, motivo por el cual el paciente acude de nuevo a la UMO. A pesar de no verse en las radiografías la fractura, pero existiendo evidencia clínica de la misma, se solicitó una tomografía axial computarizada (TAC) urgente y una resonancia magnética nuclear (RMN) para estudio diferido de la lesión hiperostótica. En la TAC se objetivó una fractura en el hueso ganchoso y trapecio (Figura 2). Se procedió a inmovilizar el miembro con férula posterior. Una vez resuelta la urgencia traumatológica, en días posteriores se reevaluó la lesión radiológica del radio identificándose el denominado signo de “cera fundida deslizándose”. Ante la posibilidad de presentar melorreostosis, se comentó dicha opción a los servicios de Radiología y Medicina Nuclear para someterlo a su consideración. Finalmente, se aceptó éste como diagnóstico alternativo a la enfermedad ósea de Paget, siendo indistinguibles gammagraficamente. Una vez confirmado y consensuado el nuevo diagnóstico de melorreostosis retomamos la anamnesis, en la que destaca el relato de una caída a los 14 años mientras practicaba deporte. El

paciente comentó haber sufrido intenso dolor en el radio, pero no acudió a ningún centro sanitario y se lo ocultó a sus padres, presentando desde entonces una cierta deformidad. El dolor remitió semanas después de aquella caída. Deducimos que el paciente se fracturó el radio y al no inmovilizarse ni reducirse la fractura, quedó con esa deformidad que puede apreciarse en la figura 1, pero que no guarda relación directa con la hiperostosis. Además de la imagen central llamativa existen otras zonas de hiperostosis en el interior de la extremidad distal del radio y en el tercio proximal.

Discusión

La exposición y evolución del caso presentado invita a varias reflexiones. En primer lugar: ¿se debe poner en cuestión todo diagnóstico aunque nos llegue debidamente documentado? En el caso que nos ocupa “ya estaba todo hecho”, las radiografías, aunque nunca las llegamos a ver, sí los informes; también el informe de la anatomía patológica tras una biopsia y el informe de una gammagrafía, aunque ésta sí se pudo ver y quedó depositada en el hospital en la historia clínica del paciente.

El segundo punto de reflexión está relacionado con el traumatismo y nos lleva a la vigencia de los datos clínicos frente a la exploración complementaria. Aunque en la radiología simple no se observaron las fracturas del carpo, la evidencia clínica y la insistencia nos condujeron al TAC de urgencia.

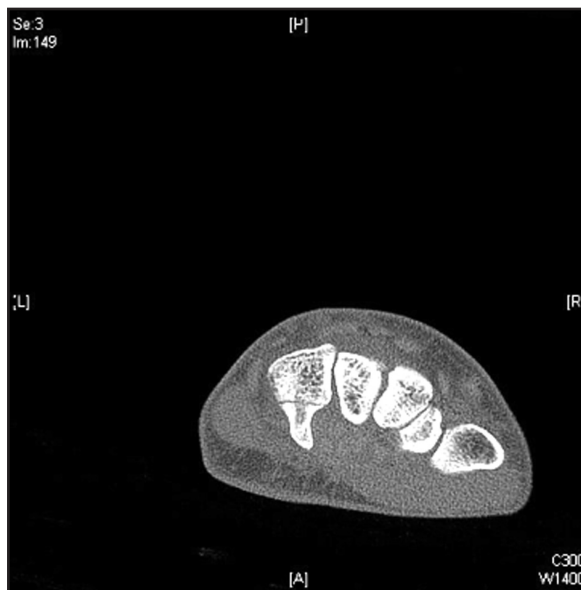
En lo concerniente a la melorreostosis, presentamos este caso debido a lo infrecuente que es la enfermedad en sí y las dudas que nos podemos plantear a la hora de realizar un correcto diagnóstico diferencial con otras patologías. Generalmente cuando afecta a un hueso largo el diagnóstico lo podemos obtener prácticamente a partir de la radiografía simple⁵ con la imagen característica de “cera derretida fluyendo a lo largo de una vela”. Sin embargo, en muchas ocasiones necesitaremos una biopsia ósea o una gammagrafía ósea para descartar patologías que afecten al metabolismo óseo. Este diagnóstico inicial no era del todo incierto dado que en la enfermedad de Paget, en respuesta a la resorción ósea, existe un aumento de la formación ósea, dando lugar a un aumento del grosor de algunas trabéculas y una hipertrofia irregular del hueso trabecular⁷. En consecuencia la médula ósea se infiltra con exceso de tejido conectivo fibroso y de vasos sanguíneos que conducen a una hipervascularización. Hallazgos compatibles con la melorreostosis donde la hiperostosis de la cortical produce un engrosamiento y aumento óseo trabecular y vascular. Hay que tener en cuenta que en la melorreostosis la apariencia microscópica no es siempre la misma, ya que vendrá determinada por el momento en el que se tome la muestra, al igual que en la enfermedad ósea de Paget. Sin embargo, para realizar el diagnóstico diferencial con ésta última hay que destacar que en la melorreostosis además de presentar afectación de osificación intramembranosa con

Figura 1. Lesión hiperostótica de melorreostosis, signo radiológico de “cera derretida”. Angulación del radio secundaria a una fractura antigua filiada a la edad de 14 años



aumento de actividad de los osteoblastos, existen ciertas alteraciones constantes, como son un diámetro irregular de los canales haversianos y un patrón lamelar irregular en la zona trabecular⁸, datos anatomopatológicos que nos facilitan el diagnóstico definitivo. Con respecto a la gammagrafía, en la enfermedad de Paget existe un incremento de captación del radiofármaco que nos puede dar unas imágenes similares a la melorreostosis⁹. Esto nos hace suponer que en la melorreos-

Figura 2. Fractura evidente en el hueso ganchoso, carpo izquierdo, tras un traumatismo



tosis existe un metabolismo óseo aumentado que se traduce en un incremento del trazador^{10,11} debido a la presencia de colágeno inmaduro y cambios en la permeabilidad vascular. Asimismo, la gammagrafía¹² también nos permite el diagnóstico diferencial de la melorreostosis con otras enfermedades que cursan con lesiones hiperostóticas como la osteopoiquilía y la osteopatía estriada^{13,14}, dos entidades donde no existe captación gammaográfica. Por último, las formas más leves de melorreostosis presentan más dificultad para el diagnóstico diferencial con el osteosarcoma periosteal la miosistis osificante¹⁵.

En el caso que presentamos, un diagnóstico previo verosímil y documentado, una actitud conservadora por nuestra parte para evitarle al paciente radiaciones ionizantes y la superposición de datos de dos enfermedades diferentes, permitió que durante varios años el paciente tuviera un diagnóstico erróneo, hasta que un traumatismo fortuito y una nueva radiografía nos invitara a una reevaluación del caso.

Bibliografía

1. Lery A, Joanny J. Une affection non décrite des os: hyperostose «en coulée» sur toute la longueur d'un membre ou «melorhéostose». Bull Mem Soc Med Hôp Paris 1992;46:1141-5.
2. McDermott M, Branstetter 4th BF, Seethala RR. Craniofacial melorheostosis. J Comput Assist Tomogr 2008;32:825-7.
3. Hellemans J, Preobrazhenska O, Willaert A, Debeer P, Verdonk PC, Costa T, et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoiikilosis. Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. Nat Genet 2004;36:1213-8.
4. Yildirim C, Ozyürek S, Çiçek EI, Kuskucu M. Melorheostosis in the upper extremity. Orthopedics 2009;32. Disponible en: <http://www.orthosupersite.com/view.asp?rID=38064>, consultado el 3 de marzo.
5. Brown RR, Steiner GC, Lehman WB. Melorheostosis: case report with radiologic-pathologic correlation. Skeletal Radiol 2000;29:548-52.
6. Nuno C, Heili S, Alonso J, Alcalde M, López P, Villacastin B, Calvo E, Mazarbeitia F. Melorreostosis: presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Esp Enf Metab Óseas 2001;10:50-5.
7. Salman-Monte TK, Rotés-Sala D, Blanch-Rubió J, Bittermann V, Carbonell Abelló J. Melorreostosis: presentación de un caso y revisión de la literatura Reumatol Clin 2011;7:346-8.
8. Meunier PJ, Coindra J, Edouard C, Arlot ME. Bone histomorphometry in Paget's disease: Quantitative and dynamic analysis of pagetic and non-pagetic bone tissue. Arthritis Rheum 1980;23:1095-103.
9. Rozencwaig R, Wilson MR, McFarland GB. Melorheostosis. Am J Orthop 1997;26:83-9.
10. Judkiewicz AM, Murphey MD, Resnik CS, Newberg AH, Temple HT, Smith WS. Advanced imaging of melorheostosis with emphasis on MRI. Skeletal Radiol 2001;30:447-53.
11. Kloos RT, Shreve P, Fig L. Melorheostosis bone scintigraphy and F-18 fluorodeoxyglucose positron emission tomography. Clin Nucl Med 1996;21:805-6.
12. Spieth ME, Greenspan A, Forrester DM. Radionuclide imaging in forme fruste of melorheostosis. Clin Nucl Med 1994;19:512-5.
13. Pascaud-Ged E, Rihouet J, Pascaud JL. Melorheostosis, osteopoiikilosis and linear scleroderma. Ann Radiol (Paris) 1981;24:643-6.
14. Whyte MP, Murphy WA, Fallon MD. Mixed-sclerosing-bone-dystrophy: report of a case and review of the literature. Skeletal Radiol 1981;6:95-102.
15. Faruqi T, Dhawan N, Bahl J, Gupta V, Vohra S, Tu K, Abdelmagid SM. Molecular, phenotypic aspects and therapeutic horizons of rare genetic bone disorders. BioMed Res Int 2014, 2014:670842. doi: 10.1155/2014/670842. Epub 2014 Oct 22.