Semergen. 2018;44(Espec Congr 3):258

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

333/228 - SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF

E. López Victoria[1], I. Valle Escamilla[2], G. Pérez Darnaudguilhem[1].

[1]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ciudad Real III.[2]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ciudad Real II.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 57 años, HTA, que acude a la consulta de Atención Primaria porque presenta múltiples lesiones cutáneas amarillentas, asintomáticas, de años de evolución, más evidentes en muñecas y muslos. Refiere que su abuelo paterno, su padre y una de sus hermanas presentan lesiones similares, que no se han estudiado. Además ocasionalmente presenta dolor de características mecánicas en hombro izquierdo, que cede espontáneamente. Se decide realizar biopsia cutánea de una de las lesiones mediante “punch” y se remite a Anatomía Patológica para su estudio.

Exploración y pruebas complementarias: Presenta múltiples pápulas fibrosas amarillentas sobre todo en muñecas, zona del escote y cara interna de muslos. El resto de la exploración fue normal, sin presentar datos de inflamación, deformidad ni limitación de la movilidad articular. Radiografía de hombro: epífisis con lesiones esclerosas redondeadas de bordes bien definidos, que no afectan a la cortical y que son compatibles con lesiones de osteopoiquilia. Anatomía Patológica: Incremento en el número y grosor de fibras elásticas compatible con nevus elástico.

Juicio clínico: Síndrome de Buschke-Ollendorff (Dermatofibrosis lenticularis disseminata).

Diagnóstico diferencial: Papulosis fibroelástica del cuello, pseudoxantoma elástico, colagenoma cutáneo familiar, elastorrexis papular, mucinosis papular.

Comentario final: El síndrome de Buschke-Ollendorff es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante con alta penetrancia, cuya incidencia es de 1/20000. Asocia lesiones cutáneas del tipo nevus elásticos diseminados y osteopoiquilia. Las lesiones suelen aparecer en las primeras décadas de la vida y permanecer estables. Desde el punto de vista histológico se observa un aumento del número y grosor de fibras elásticas en la dermis reticular. Las lesiones de osteopoiquilia aparecen como condensaciones esféricas en epífisis y metáfisis de huesos largos, pelvis, manos y pies. No implican limitación funcional y por tanto no tienen repercusión clínica. Suele ser un hallazgo casual. Se ha identificado mutaciones del gen LEMD3 implicadas en la osteopoiquilia. En cuanto al tratamiento, dado que son lesiones asintomáticas y en la mayoría de los casos no producen problemas estéticos, se recomienda seguimiento y consejo genético.

Bibliografía

Brodbeck, M. et al. The Buschke-Ollendorff síndrome: a case report of simultaneous osteo-cutaneous malformations in the hand. BMC Res Notes. 2016; 9:294. DOI 10.1186/s13104-016-2095-2.

Pope V, Dupuis L, Kannu P, et al. Buschke-Ollendorff syndrome: a novel case series and systematic review. Br J Dermatol 2016; 174:723-9.

Palabras clave: Pápulas. Dermatofibrosis. Síndrome Buschke-Ollendorff.

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.