



MELORREOSTOSIS, UNA ENFERMEDAD A RECORDAR EN LA CONSULTA DE REUMATOLOGÍA

ISABEL FONTANELLA ROIG^a, EULÀLIA RIMBLAS CABRERA^a Y XAVIER SURÍS ARMANGUÉ^b

^aResidentes de Medicina Familiar y Comunitaria. Unidad Docente Centro. Barcelona. España.

^bUnidad de Reumatología. Hospital General de Granollers. Granollers. Barcelona. España.

RESUMEN

La melorreostosis es un raro trastorno óseo que suele manifestarse después de la primera infancia; en un 40-50% de los casos se hace evidente alrededor de los 20 años. Suele progresar más rápidamente en la infancia. Afecta por igual a mujeres y varones. Se trata de una enfermedad de causa desconocida que no depende de factores hereditarios.

Se han descrito asociaciones con esclerodermia lineal, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, hemangiomas y otras lesiones vasculares.

Los síntomas varían considerablemente; podemos encontrar desde pacientes asintomáticos a otros con graves deformidades y limitaciones. Las principales manifestaciones clínicas son: artritis intermitente, dolor, limitación de la movilidad y aumento del diámetro y la angulación de las extremidades afectadas. Normalmente afecta a una sola extremidad, que suele ser inferior, aunque puede localizarse en cualquier hueso del esqueleto y afectar a más de uno simultáneamente. Es frecuente la afección de los tejidos blandos adyacentes.

La imagen radiológica es muy característica y semeja cera fundida deslizándose por la cara lateral de una vela. Esto nos permite realizar el diagnóstico con seguridad con una radiografía simple en la mayoría de los casos. El tratamiento es principalmente sintomático. Ocasionalmente se debe recurrir a la cirugía.

Palabras clave: Melorreostosis. Hiperostosis segmentaria. Displasia ósea esclerosante.

ABSTRACT

Melorheostosis is a rare bone disorder that generally becomes apparent after early childhood; in 40-50% of cases by the age of 20 years. The disease affects men and women equally. Progression of melorheostosis is often rapid in childhood, faster than in adulthood. The aetiology is still unknown and no hereditary features have been established.

Associations between melorheostosis and lineal scleroderma, neurofibromatosis, tuberous sclerosis, hemangiomas and other vascular lesions have been described.

The symptoms vary considerably; while some patients are asymptomatic others present severe deformities and limitations. The most common manifestations are: intermittent swelling of joints, pain, limitation of motion and increased extremity circumference and angulation. It usually affects one extremity, more frequently the lower although it may also be found in any bone of the skeleton and in more than one bone at the same time. Peripheral soft tissue can be affected.

The radiographic appearance of melorheostosis is highly characteristic simulating melted wax flowing down one side of a lit candle. In most cases the diagnosis can be readily made based on conventional radiographic findings. Treatment may include conservative methods and occasionally surgical modality.

Key words: Melorheostosis. Segmental bone hyperostosis. Sclerosing bone dysplasia.

INTRODUCCIÓN

La melorreostosis es una anomalía no genética del desarrollo que pertenece al grupo de las displasias esclerosantes del hueso de causa desconocida.

Es una rara alteración del tejido conjuntivo que se caracteriza por un aumento del grosor de la cortical ósea con hiperostosis irregular, que parece deslizar-

se a lo largo del córtex. Fue descrita por primera vez en 1922 por Léri y Joanny y hasta la actualidad se ha descrito más de 200 casos en la bibliografía. Se trata de un proceso benigno con nula mortalidad asociada, pero con morbilidad funcional.

Puede afectar a cualquier hueso del esqueleto, pero es más frecuente que afecte a uno o más huesos largos de una sola extremidad, característicamente



extremidades inferiores. Se suele manifestar después de la primera infancia, y en aproximadamente la mitad de los casos se hace evidente alrededor de los 20 años¹.

Los síntomas varían considerablemente. Podemos encontrar desde pacientes asintomáticos a otros con graves deformidades de la extremidad afectada, rigidez, limitación del movimiento articular y dolor.

Las alteraciones radiológicas son muy características y permiten un diagnóstico certero en la mayoría de los casos; consisten en cambios hiperostóticos irregulares en el córtex, generalmente en un solo lado del hueso, que semejan "cera fundida gotteando por un lado de una vela".

En la presente revisión intentaremos exponer los conocimientos publicados.

EPIDEMIOLOGÍA

Las primeras manifestaciones de esta rara enfermedad suelen aparecer después de la primera infancia, aunque excepcionalmente pueden hacerlo en los primeros días de vida. Entre el 40 y el 50% de los casos se hacen evidentes alrededor de los 20 años^{1,2}. Algunos casos son diagnosticados durante la cuarta y la quinta décadas de la vida. Su progresión es más lenta en adultos que en niños, incluso algunos autores han señalado la posibilidad de que las lesiones en adultos puedan regresar².

Afecta por igual a varones y mujeres. No hay factores hereditarios establecidos^{1,3,4}.

La prevalencia de esta enfermedad es de 0,9 casos por millón de habitantes.

ETIOPATOGENIA

La etiología y la patogenia de la melorreostosis son desconocidas.

Se han postulado varias teorías sobre los posibles factores etiológicos: alteraciones vasculares, procesos inflamatorios, endocrinopatías, procesos degenerativos del tejido conjuntivo, anomalías de inervación y defectos en la embriogénesis. Ninguna

de esas teorías ha podido ser corroborada mediante biopsia.

Se postuló que las alteraciones vasculares podían representar la primera causa del trastorno. El papel de la insuficiencia vascular ha sido apoyado por otros investigadores. La distribución segmentaria de las lesiones no se corresponde con el curso anatómico de los vasos sanguíneos o raíces nerviosas de las extremidades, pero puede ser el resultado de una alteración congénita iniciada en el principio de la vida embrionaria, antes de la formación del brote o yema de las extremidades. Algunas células de los somitas podrían migrar a la somatopleura antes de la formación de la yema de las extremidades (entre la cuarta y la séptima semanas postovulación); de acuerdo con esta teoría, el potencial de la alteración radica en la proliferación de las células mesodérmicas antes o al mismo tiempo que la formación de los brotes de las extremidades.

Otros autores^{1,2,5} han hecho énfasis en el papel de los esclerotomas en la distribución de la hiperostosis en la melorreostosis. Los esclerotomas representan zonas del esqueleto abastecidas por nervios sensitivos espinales individualmente; los mapas de esclerotomas se pueden dibujar indicando patrones de inervación esquelética. En muchos casos de melorreostosis las alteraciones esqueléticas corresponden a un solo esclerotoma o a una parte de él, lo que indicaría que la alteración puede ser el resultado tardío de una lesión de un nervio sensitivo segmentario. La teoría de Murray y McCredie señala una patogenia similar a la del herpes-zoster; una infección intrauterina temprana (embrionaria) de los nervios sensitivos de los huesos podría causar cicatrización neural que indujera a formación de esclerosis ósea segmentaria. La frecuente asociación con distintas lesiones cutáneas, como la esclerodermia, con fibrosis subcutánea y osificación de tejidos blandos, se podría explicar por la implicación de los dermatomas y los miotomas de la misma raíz nerviosa sensitiva. Esta teoría se apoya en la existencia de los esclerotomas, que no está comprobada.

Según el concepto de Happle⁵, la alteración podría deberse a la acción de un gen letal que sólo sobreviviera en un estado de mosaicismo. La presencia de la mutación en el cigoto conduciría a la muerte embrionaria temprana. Las células portadoras de la mutación sólo sobrevivirían si fueran mezcladas

con células normales en un estado de mosaicismo. El mosaico surgiría indistintamente de la mutación de media cromátide o de una mutación temprana poscigótica.

CLÍNICA

La edad de presentación de la melorreostosis varía ampliamente, de los 2 a los 64 años, con igual frecuencia entre sexos.

El inicio es insidioso y los síntomas varían considerablemente. Algunos pacientes están asintomáticos, mientras que otros sufren graves deformidades y dolor que pueden llegar a ser incapacitantes. La enfermedad presenta un curso crónico y lento con períodos de exacerbación.

Los síntomas incluyen deformidad, dolor y rigidez de la extremidad afectada, limitación de movimiento de las articulaciones y parestesias alrededor de la extremidad. Entre las deformidades, destacan contracturas de tejidos blandos y aumento del diámetro de la extremidad con elevación o, más frecuentemente, disminución de la longitud de la extremidad. También se producen contracturas en flexión de caderas y rodillas, *genu valgum*, acortamiento del tendón de Aquiles, pie varo o valgo y dedos superpuestos.

La anquilosis de la articulación puede resultar de la formación ósea heterotópica y de la calcificación de tejidos blandos. La piel puede estar tensa, brillante, eritematosa, fibrosada o recubierta de varices. El tejido subcutáneo aparece habitualmente indurado o fibrosado y edematoso. Una pigmentación anómala, atrofia muscular y debilidad muscular son también hallazgos posibles. Las masas de tejido blando son más frecuentes en la cara medial de la cadera o posteriores a la articulación de la rodilla.

Los síntomas no suelen manifestarse hasta la infancia tardía o la adolescencia, con una progresión rápida, y tienden a progresar más lentamente en la vida adulta.

La presentación clínica durante la infancia difiere en algunos aspectos de la presentación más tardía. Los primeros signos detectados al nacer o en la temprana infancia suelen ser deformidades, aumento del grosor de la piel y contracturas de teji-

dos blandos unilaterales asociadas a alteraciones del crecimiento. El cierre prematuro de la epífisis causa una alteración en el crecimiento longitudinal del hueso afectado y se manifiesta por el acortamiento o la angulación (dependiendo de si afecta o no a toda la placa de crecimiento). Como característica diferencial, la presentación temprana durante la infancia se caracteriza por la ausencia de dolor y la intensidad de la deformidad y la limitación funcional.

Las osificaciones anómalas frecuentemente incluyen los tejidos blandos y se extienden hacia las articulaciones sin afectar al cartilago articular, formando un contorno irregular de la superficie articular que causa un trastorno mecánico, una sinovitis secundaria y una disminución del arco de movimiento.

Se ha descrito algunos casos de melorreostosis asociados a tumores o malformaciones de vasos sanguíneos o linfáticos. Lesiones vasculares asociadas a melorreostosis son hemangiomas, nevos vasculares, varices, tumores glómicos, malformaciones arteriovenosas y aneurismas. La afección linfática puede resultar en linfedema y linfangiectasia.

Aunque la melorreostosis no modifica la esperanza de vida, puede causar deformidades considerables e incapacidad que puede requerir tratamiento ortopédico.

DIAGNÓSTICO

La imagen radiológica de esta enfermedad es muy característica, tanto es así que su apariencia radiológica es lo que le da nombre.

El término melorreostosis proviene de los sufijos griegos: *melos* (miembros), *rhein* (fluido/flujo) y *osteon* (hueso).

Una radiografía simple puede permitirnos realizar el diagnóstico con seguridad en la mayoría de los casos.

Radiología simple

La imagen obtenida refleja un error en el desarrollo en el lugar de formación del hueso intramem-





Figura 1>

Imagen característica de melorreostosis que afecta al fémur y la tibia. Patrón mixto con esclerosis parcheada e hiperostosis que semeja cera fundida (flecha).

branoso y endocondral, y predomina la formación que da lugar a las imágenes hiperostóticas características que semejan la cera fundida deslizándose por el lateral de una vela⁶ (figs. 1 y 2).

Las alteraciones óseas suelen afectar a la cortical, aunque también pueden afectar al hueso trabecular o endosteal y puede llegar a ocluirse la cavidad medular¹. Parece ser que hay una correlación entre la intensidad del dolor y la extensión de la hiperostosis, especialmente en cuanto a la afección del compartimiento medular, que podría explicarse por un posible aumento de presión intramedular⁵.

Los huesos largos de las extremidades son, de lejos, el lugar más común de afección. La afección endosteal de los huesos largos está marcada por imágenes lineales, lo que no es así en epífisis y huesos pequeños, en los que se observan imágenes en forma de manchas, placas o puntos⁶, similares a las alteraciones que se observan en la osteopoiquilosis¹. La afección axial es rara, aunque se puede encontrar alteraciones en cráneo, huesos de la cara, costillas y vértebras. Los cambios en escápulas, clavículas o pelvis suelen asociarse a alteraciones del miembro adyacente. La afección de huesos pequeños es más frecuente en niños. Algunas veces se puede observar la concomitancia de características clásicas de melorreostosis y de osteopoiquilosis y osteopatía estriada, lo que recibe el nombre de síndrome de cabalgamiento o distrofia ósea mixta esclerosa. Esto ocasiona que algunas veces se pueda confun-



Figura 2>

Imagen lateral de la rodilla del mismo paciente.

dir la melorreostosis con la osteopatía estriada, aunque las estriaciones de melorreostosis son más largas y gruesas. Se ha descrito a un paciente en el que se combinaban lesiones de melorreostosis y de osteopoiquilosis, de modo que postuló que ambos síndromes podrían tener la misma patogenia⁶. La calcificación de tejidos blandos no es infrecuente, con predilección por las zonas periarticulares, y puede causar la anquilosis articular, masas de tejidos blandos palpables, fibrosis y calcificación de tendones, vasos y músculos. A veces las masas óseas formadas pueden adentrarse en las articulaciones adyacentes.

Gammagrafía ósea

Al contrario de lo que ocurre en la osteopoiquilosis y la osteopatía estriada, la gammagrafía ósea con tecnecio muestra un aumento de señal en los huesos afectados, con un predominio en el córtex^{1,6}, y se obtiene imágenes parecidas a las de la enfermedad de Paget¹. Esto hace suponer que en esas zonas hay un metabolismo óseo acelerado y que el aumento de captación puede traducir la presencia de colágeno inmaduro y cambios en la permeabilidad capilar.

Resonancia magnética

Hay pocos datos sobre imágenes de resonancia magnética (RM) en la melorreostosis. En general se observa una señal localizada en el hueso afectado en todas las secuencias, pero se ha descubierto que, cuando se utiliza como método para valorar las calcificaciones o masas de tejidos blandos, se pueden obtener diferentes patrones de imagen e incluso detectar zonas de masas de tejidos blandos no calcificadas⁴. Los cambios óseos en la melorreostosis muestran una imagen similar en el estudio radiológico simple, la tomografía computarizada (TC) y la RM; sin embargo; la RM nos ayuda a detectar la presencia y la extensión de masas de tejidos blandos asociados que pueden estar mineralizados o no. Esto nos permite reconocer esas alteraciones y diferenciarlas de procesos neoplásicos sin necesidad de realizar biopsia.

Tomografía computarizada

Se observa la lesión ósea y claramente la zona limítrofe entre el hueso afectado y el hueso normal⁶ (fig. 3).

Histología

La apariencia microscópica no siempre es la misma, ya que se determina por el momento en que se toma la muestra y el estado evolutivo de la enfermedad, aunque sí hay ciertas alteraciones constantes, como un diámetro irregular de los canales haversianos y un patrón lamelar irregular en la zona trabecular². La hiperostosis de la cortical produce un engrosamiento y un aumento óseo trabecular, cambios fibróticos en el espacio medular e islotes de cartílago en las

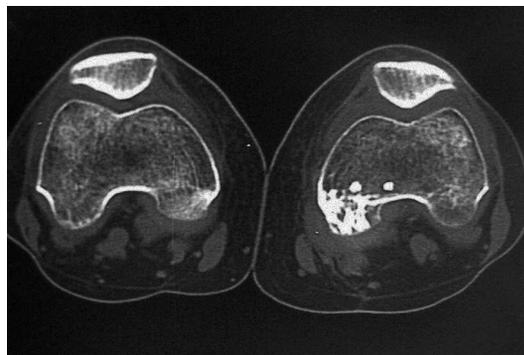


Figura 3 >

Imagen de tomografía computarizada del mismo caso, con esclerosis irregular en el hueso cortical y trabecular de la zona posterior del cóndilo femoral interno.

articulaciones próximas, con formación de hueso endocondral y formación intramembranosa^{1,2,6,7}. Cuando se afecta la epífisis, la placa es reemplazada por hueso anormal con hiperostosis en epífisis y metáfisis y, aunque no hay signos evidentes de inflamación crónica, se pueden observar cambios vasculares inflamatorios². En general, no se observa gran actividad osteoclástica ni osteoblástica, aunque algunos autores describen cierto aumento de actividad osteoblástica en las zonas marginales⁶.

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico para esta enfermedad. El tratamiento es puramente sintomático, de modo que se basa principalmente en tratamiento analgésico y antiinflamatorio. En casos particulares se recurre al tratamiento quirúrgico ortopédico para intentar resolver las alteraciones y malformaciones en la medida de lo posible.

Bibliografía

1. Resnik D, Niwiyama G. Melorheostosis. Diagnosis of bone and joint disorders. 2.ª ed. Vol. 6 Philadelphia: Saunders; 2000 p. 4089-96.
2. Rozencwaig R, Wilson MR, McFarland GB. Melorheostosis. Am J Orthop. 1997;26:83-9.
3. Brown RR, Steiner GC, Lehman WB. Melorheostosis: case report with radiologic-pathologic correlation. Skeletal Radiol. 2000;29:548-52.
4. Judkiewicz AM, Murphey MD, Resnik CS, et al. Advanced imaging of melorheostosis with emphasis on MRI. Skeletal Radiol. 2001;30:447-53.
5. Freyschmidt J. Melorheostosis: a review of 23 cases. Eur Radiol. 2001;11:474-9.
6. Greenspan A, Azouz M. Bone dysplasia series: melorheostosis, review and update. Can Assoc Radiol J. 1999;50: 324.
7. Hoshi K, Nakamura K, Shiro R, et al. Histopathological characterization of melorheostosis. Orthopedics. 2001;24: 273-7.