

Síndrome de Buschke-Ollendorf

Eva Fagundo, Inmaculada Ruiz, Matilde Martínez, Pedro Sánchez-Sambucety, Sonsoles Delgado y Manuel Ángel Rodríguez-Prieto

Servicio de Dermatología. Hospital de León. España.

Resumen.—Se presenta el caso de un niño de 6 años, sin antecedentes de interés, que presentaba numerosas lesiones cutáneas blanquecinas, asintomáticas, de un año de evolución, localizadas en el tronco y las extremidades, cuyo estudio histológico fue compatible con un nevo elástico. Además, el estudio radiológico mostró hallazgos de osteosclerosis. La asociación de estos hallazgos condujo al diagnóstico de síndrome de Buschke-Ollendorf.

Palabras clave: nevo elástico, osteopoiquilia, Buschke-Ollendorf.

BUSCHKE-OLLENDORF SYNDROME

Abstract.—We present the case of a 6-year-old boy, with no history of any interest, who presented with multiple whitish, asymptomatic skin lesions, which had been developing for a year, located on the trunk and limbs, whose histological study was compatible with an elastic nevus. In addition, the radiological study showed findings of osteosclerosis. The association of these findings led to the diagnosis of Buschke-Ollendorf syndrome.

Key words: elastic nevus, osteopoiikilosis, Buschke-Ollendorf.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Buschke-Ollendorf es una entidad rara, descrita en 1928, que se caracteriza por la asociación de nevos del tejido conjuntivo y osteopoiquilia¹. Presentamos el caso de un niño de 6 años de edad que presentaba múltiples nevos elásticos junto con lesiones óseas de osteopoiquilia como características típicas del síndrome.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Un niño de 6 años de edad presentaba desde los 2 años unas lesiones blancas, asintomáticas, localizadas en la cadera izquierda. Con los años habían ido apareciendo nuevas lesiones en tronco, hombros y extremidades inferiores. Los padres no referían antecedentes de enfermedades inflamatorias de la piel en el área afectada y no había recibido tratamientos. Presentaba un desarrollo físico normal para su edad y como único dato de interés refería desde hace un año varios episodios de dolor nocturno en las plantas de los pies de aproximadamente un día de duración que cedía de forma espontánea sin tratamiento.

En la exploración física presentaba varias placas de color blanco-amarillento, de varios centímetros de diámetro, localizadas en la cadera izquierda (fig. 1),



Fig. 1.—Placas de color blanco-amarillento en cadera izquierda.

brazo izquierdo, muslos derecho e izquierdo, tobillo izquierdo y cara posterior de tórax. El resto de la exploración física fue normal, sin observarse datos de inflamación, deformidad, ni limitación de la movilidad articular. El estudio histológico con hematoxilina-eosina de una lesión cutánea no mostró alteraciones histológicas relevantes. En el estudio de fibras elásticas con tinción de orcenía se observó un incremento en el número y en el grosor de las fibras elásticas en la dermis reticular compatible con nevo elástico (fig. 2).

Un estudio radiológico de serie ósea identificó numerosas lesiones esclerosas redondeadas, de bordes bien definidos, localizadas en metatarso, metacarpo, falanges (fig. 3) y epífisis de tibia y peroné, sin afectación cortical, compatibles con lesiones de osteopoiquilia. Los padres del paciente no mostraban alteraciones cutáneas y no se han realizado estudios radiológicos.

Correspondencia:

Eva Fagundo.
Maya, B, 1.º D. 38202 La Laguna.
Santa Cruz de Tenerife. España.
fagundo@aedv.es

Recibido el 22 de marzo de 2003.

Aceptado el 30 de abril de 2004.

DISCUSIÓN

El síndrome de Buschke-Ollendorf es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante con expresividad variable, cuya incidencia se estima² en torno a 1/20.000. El síndrome asocia lesiones cutáneas del tipo nevos elásticos diseminados y osteopoiquilia. Existen dos formas de presentación clínica cutánea; bien como múltiples pápulas liquenoides, milimétricas, asintomáticas, distribuidas simétricamente, conocida como «dermatofibrosis *lenticularis disseminata*», o bien a modo de nódulos, color piel o amarillentos, solitarios o agrupados formando placas³⁻⁶, de distribución generalmente asimétrica, en tronco y extremidades. Las lesiones suelen aparecer en las primeras décadas de la vida, aunque pueden estar presentes desde el nacimiento⁷. Una vez aparecidas tienden a permanecer estables⁸. Desde el punto de vista histológico se observa una piel prácticamente normal con hematoxilina-eosina, pero con tinciones específicas para las fibras elásticas se observan en la mayoría de los casos unas fibras elásticas alargadas, engrosadas y entrelazadas en dermis reticular⁹.

Las lesiones de osteopoiquilia son osteoscleróticas que se revelan desde el punto de vista radiológico como unas condensaciones esféricas en epífisis y metafisis de los huesos largos, pelvis, manos y pies¹⁰. Representan una alteración estructural sin limitación funcional y por lo tanto sin repercusión clínica¹¹. La osteopoiquilia se descubre en muchos casos como un hallazgo casual en el examen radiológico tras un traumatismo. Se desarrolla lentamente y no se suele detectar hasta la adolescencia, aunque en algunas ocasiones, como en nuestro caso, las manifestaciones óseas se pueden observar a edad temprana¹¹. Se han descrito otras manifestaciones óseas asociadas como exostosis, condromas y osteofibromas¹². Se han descrito casos en familiares de pacientes con síndrome de Buschke-Ollendorf que presentaban lesiones de osteopoiquilia sin lesiones cutáneas o viceversa⁷.

La etiopatogenia del síndrome es desconocida. Se cree que existe una alteración en la síntesis o del metabolismo de los principales componentes del tejido conjuntivo. Existe evidencia ultraestructural de que las fibras elásticas y colágenas están alteradas en la piel lesional de los pacientes con síndrome de Buschke-Ollendorf¹. Se sabe que los fibroblastos lesionales producen de 2 a 8 veces más de trofoelastina (precursor de la elastina) que los fibroblastos controles y además se ha postulado que puede existir una regulación anormal del metabolismo de la matriz extracelular que conduzca a un incremento en la acumulación de elastina¹³. Sin embargo, la naturaleza focal de las lesiones sugiere que deben estar implicados más factores. Además, debe existir alguna alteración en genes próximos, aunque no relacionados, que lleve a la asociación entre las lesiones cutáneas y las óseas.

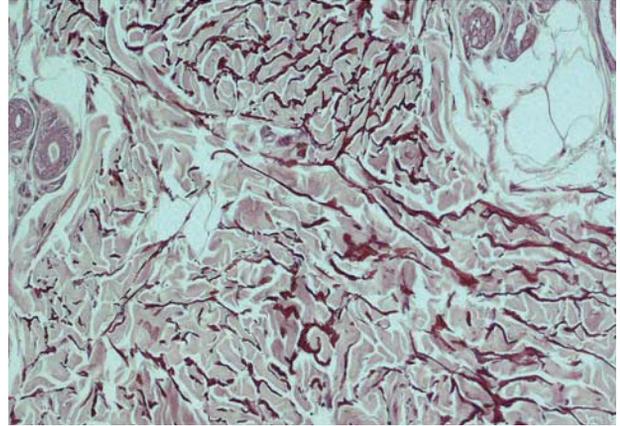


Fig. 2.—Aumento del grosor de las fibras elásticas en la dermis reticular. (Tinción con orceína, 100.)



Fig. 3.—Lesiones osteoscleróticas en el carpo, metacarpo y falanges.

El diagnóstico diferencial se debe establecer con el pseudoxantoma elástico, la elastorrexia papular, la papulosis fibroelastolítica del cuello, con el colagenoma cutáneo familiar, la fibromatosis hialina juvenil y la mucinosis papular¹¹.

Aunque se ha descrito su asociación con enfermedades internas como úlcera péptica¹⁴, enfermedades

del tejido conjuntivo, enfermedad mixta del tejido conjuntivo, artritis reumatoide y lupus eritematoso sistémico¹³, no existe una evidencia clara de un aumento de la incidencia de estas enfermedades¹¹. En cuanto al tratamiento, dado que son lesiones asintomáticas y en la mayoría de los casos no causan problemas estéticos, se aconseja seguimiento durante la infancia y adolescencia¹¹ e información sobre el modo de transmisión de esta enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Buschke A, Ollendorff H. Ein Fall von Dermatofibrosis lenticularis disseminata and osteopathia condensans disseminata. *Derm Wschr* 1928;86:257-62.
2. Giro MG, Duvic M, Smith LT, et al. Buschke-Ollendorf syndrome associated with elevated elastin production by affected skin fibroblasts in culture. *J Invest Dermatol* 1992; 99:129-37.
3. Atherton DJ, Wells RS. Juvenile elastoma and osteopoikilosis (the Buschke-Ollendorff syndrome). *Clin Exp Dermatol* 1982;7:109-13.
4. Morrison JGL, Wilson-Jones E, MacDonald DM. Juvenile elastoma and osteopoikilosis (the Buschke-Ollendorff syndrome). *Br J Dermatol* 1977;97:417-22.
5. Raque CJ, Wood MG. Connective tissue nevus: dermatofibrosis lenticularis disseminata with osteopoikilosis. *Arch Dermatol* 1970;102:390-6.
6. Verbov J. Buschke-Ollendorf syndrome (disseminated dermatofibrosis with osteopoikilosis). *Br J Dermatol* 1977;96: 87-90.
7. Uitto J, Santa Cruz DJ, Eisen AZ. Connective tissue nevi of the skin: clinical, genetic and histopathologic classification of hamartomas of the collagen, elastin and proteoglycan type. *J Am Acad Dermatol* 1980;3:441-61.
8. Smith AD, Waisman M. Connective tissue nevi. *Arch Dermatol* 1960;81:249-52.
9. Choonhakarn C, Jirattanapochai K. Papular elastorrhexis: a distinct variant of connective tissue nevi or an incomplete form of Buschke-Ollendorff syndrome? *Clin Exp Dermatol* 2002;27:454-7.
10. Danielson L, Midtgaard K, Christensen HE. Osteopoikilosis associated with dermatofibrosis lenticularis disseminata. *Arch Dermatol* 1969;100:465-70.
11. Assmann A, Mandt N, Geilen CC, Blume-Peytavi U. Buschke-Ollendorff syndrome- differential diagnosis of disseminated connective tissue lesions. *Eur J Dermatol* 2001;11: 576-9.
12. De la Salmoniere P, Janier M, Chemlal K, et al. Buschke-Ollendorff syndrome. *Ann Dermatol Venereol* 1994;121: 718-20.
13. Woodrow SL, Pope FM, Handfield-Jones SE. The Buschke-Ollendorff syndrome presenting as familial elastic tissue naevi. *Br J Dermatol* 2001;144:890-3.
14. Reinhardt LA, Rountree CB, Wilkin JK. Buschke-Ollendorf syndrome. *Cutis* 1983;31:94-6.