

CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Lesiones cutáneas y óseas en un adolescente

M.L. García-Melgares, A.E. García e I. Febrer

Servicio de Dermatología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.

Historia clínica

Se trata de un varón de 13 años de edad, que consulta por la aparición, desde los 6 meses de vida, de lesiones cutáneas asintomáticas en el tronco y las piernas, que aumentan en número progresivamente. La madre niega la existencia de lesiones similares en otros miembros de la familia.

Exploración física

Se aprecian varias placas cutáneas de color amarillento, discretamente sobreelevadas y de consistencia elástica, situadas en el abdomen, el área lumbar y los muslos (fig. 1).

Exploraciones complementarias

El hemograma y la bioquímica sérica realizados únicamente mostraron unos valores de fosfatasa alcalina de 322 U/l (valores normales para la edad del paciente). El estudio radiológico (serie ósea) realizado a la edad de 4 años no mostró alteraciones; sin embargo, la serie ósea realizada a los 13 años de edad mostró múltiples focos de esclerosis ósea de pequeño tamaño, redondeados, situados simétricamente a nivel del carpo (fig. 2), del tarso y de la pelvis.

Histopatología

La biopsia de una lesión mostró una piel de apariencia normal con la tinción de hematoxilina-eosina. Sin embargo, la tinción de orceína demostró una dermis papilar respetada y un aumento llamativo de las fibras elásticas en todo el espesor de la dermis media y profunda, muchas de las cuales aparecían anormalmente engrosadas (fig. 3).

¿Cuál es su diagnóstico?

Correspondencia:
M.ª Luisa García-Melgares Linares.
Servicio de Dermatología.
Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.
Avda. Tres Cruces, s/n.
46014 Valencia. España.
magarlider@hotmail.com

Aceptado el 5 de diciembre de 2008.



Figura 1.



Figura 2.

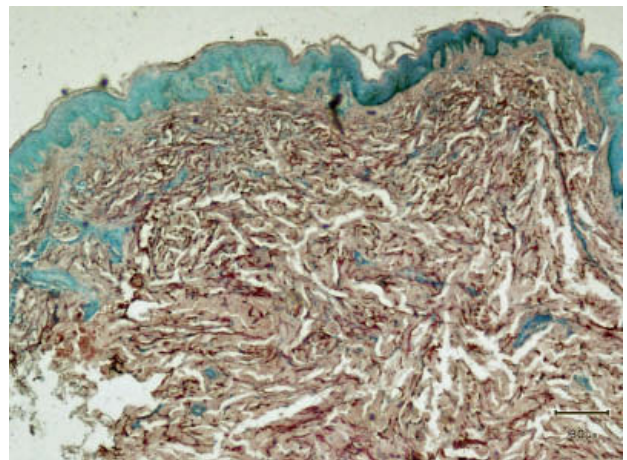


Figura 3. Orceína 40x.

Diagnóstico

Síndrome de Buschke-Ollendorff.

Evolución y tratamiento

Actualmente, el paciente presenta un crecimiento y un desarrollo óseo normales, con aparición progresiva de nuevas lesiones cutáneas, pero no radiológicas.

Comentario

El síndrome de Buschke-Ollendorff es una entidad infrecuente caracterizada por la asociación de lesiones cutáneas denominadas *dermatofibrosis lenticulares diseminata*, y lesiones óseas de osteopoiquilia¹. Su etiología es poco conocida, aunque investigaciones recientes sugieren que el defecto básico estaría causado por la heterocigosidad para mutaciones que inducen la pérdida de función del gen *LEMD3*, el cual codifica una proteína de la membrana nuclear interna². La herencia es autosómica dominante, con expresividad variable y penetrancia incompleta, aunque se han descrito casos sin antecedentes familiares^{1,3,4}, y formas incompletas con lesiones cutáneas sin lesiones óseas asociadas y viceversa³.

La *dermatofibrosis lenticulares diseminata* se manifiesta clínicamente como pápulas o placas amarillentas y generalmente asintomáticas, que suelen aparecer durante la infancia, aunque también se han descrito casos durante la edad adulta³. Sus localizaciones más frecuentes son la zona lumbar, los glúteos, los brazos, los muslos y el abdomen, y pueden distribuirse de forma simétrica o asimétrica³. Desde el punto de vista histopatológico, consisten en nevos del tejido conectivo, de los cuales se han descrito varios tipos en los pacientes con este síndrome, como nevos elásticos, colagenomas, y lesiones en las que coexisten anomalías del colágeno y de las fibras elásticas⁵.

La osteopoiquilia («huesos manchados» o *spotted bones*) es una displasia osteoesclerosa polioestótica y politópica, completamente asintomática, por lo que su diagnóstico suele ser casual. Se caracteriza radiológicamente por la presencia de focos de esclerosis ósea redondeados, menores de 10 mm, simétricos, bien definidos y sin afectación de la cortical ósea, que se localizan preferentemente en las epífisis

y metáfisis de los huesos tubulares, carpos, tarsos, pelvis y omóplatos. Histológicamente se corresponden con un aumento en el número y el grosor de las trabéculas de la esponjosa⁴. Se han descrito tres tipos de osteopoiquilia (*punctata*, estriada y mixta), de las cuales la más frecuente es la *punctata*⁴. Sin embargo, la osteopoiquilia no es exclusiva del síndrome de Buschke-Ollendorff, ya que también se ha descrito asociada a otros procesos como fibromas de la mucosa oral, queloides, histiocitomas, algunas queratodermias palmo-plantares, estrías atróficas, lesiones morfeiformes y la esclerosis sistémica, entre otras³⁻⁵.

Los hallazgos de laboratorio son inespecíficos, aunque se han descrito algunas alteraciones en el metabolismo del calcio y del fósforo en pacientes con osteopoiquilia y familiares de primer grado, como elevaciones de la fosfatasa alcalina, la hormona paratiroidea o la 25-hidroxivitamina D⁶.

El síndrome de Buschke-Ollendorff se ha asociado a otras anomalías, como retraso del crecimiento, costillas o vértebras supernumerarias, retraso mental, neuropatía, diabetes, artritis reumatoide, etc.^{1,4}. Sin embargo, el pronóstico de la enfermedad es generalmente benigno y no precisa tratamiento específico.

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Grasa MP, Jiménez H, Bosch R, Vega ML, Abascal M, Navarro F, et al. Síndrome de Buschke-Ollendorff (nevus del tejido conectivo y osteopoiquilia). Estudio de siete casos familiares. *Actas Dermosifiliogr*. 1981;72:11-2.
2. Hellemans J, Preobrazhenska O, Willaert A, Debeer P, Verdonk PC, Costa T, et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoiquilia, Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. *Nat Genet*. 2004;36:1213-8.
3. Grilli R, Ruiz-Moreno M, Soriano ML, Izquierdo MJ, Fortes J, Fariña MC, et al. Síndrome de Buschke-Ollendorff. *Actas Dermosifiliogr*. 1998;89:556-63.
4. Álvarez C, Pérez T, Díez E, Sánchez A. Lesiones cutáneas en varón de 7 años. *Reumatol Clin*. 2006;2:210-1.
5. Vergara A, Isarría MJ, Sánchez-Caminero P, Rodríguez-Peralto JL, Guerra A. Síndrome de Buschke-Ollendorff familiar. *Actas Dermosifiliogr*. 2005;96:52-3.
6. Llado A, Covas I, Estrach T. Alteraciones del metabolismo fosfocálcico en la osteopoiquilia (síndrome de Buschke-Ollendorff). *An Esp Pediatr*. 1989;31:139-41.