

# Osteopoiquilosis, “la enfermedad de los huesos manchados”: un hallazgo óseo benigno. A propósito de un caso clínico

Víctor A. Avendaño Arango,\* Ricardo Londoño García,\* Gustavo A. Molina,\*\* Laura Moreno,# Miguel A. Murcia Hernández\*

\*Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia

\*\*Servicio de Ortopedia Oncológica, Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia

#Universidad Pontificia Javeriana, Cali, Colombia

## RESUMEN

Se comunica el caso de una mujer con osteopoiquilosis, evaluada en el Servicio de Ortopedia Oncológica, por presentar lesiones blásticas en el fémur proximal izquierdo detectadas en una radiografía de pelvis e hipercaptación en la gammagrafía ósea. La paciente refirió que, desde hacía un año, tenía poliartralgias de origen desconocido, dolor en la columna, las caderas y las rodillas, que se exacerbaba con el ciclo menstrual, y al bajar y subir escaleras. Se solicitó una resonancia magnética de pelvis y de fémur izquierdo, con la que se confirmaron los hallazgos. **Conclusiones:** La osteopoiquilosis es una displasia ósea esclerosante benigna con una baja incidencia; sin embargo, desconocer esta enfermedad lleva a indicar estudios invasivos y a generar un malestar emocional. Se presenta este caso clínico con la intención de concientizar sobre su existencia y la importancia como diagnóstico diferencial de enfermedades malignas.

**Palabras clave:** Osteopoiquilosis; enfermedad de Albers-Schoenberg; tumor óseo benigno.

**Nivel de Evidencia:** IV

## Osteopoiquilosis (“Spotted Bone Disease”): A Benign Bone Finding. A Case Report

### ABSTRACT

We report the case of a woman with osteopoiquilosis who was evaluated by the orthopedic oncology service due to blastic lesions in the left proximal femur identified on pelvic radiography and increased uptake on bone scintigraphy. The patient reported a one-year history of polyarthralgia of unknown origin, with pain in the spine, hips, and knees, which worsened during the menstrual cycle and when ascending or descending stairs. Magnetic resonance imaging of the pelvis and left femur was performed, confirming the findings. **Conclusion:** Osteopoiquilosis is a rare benign sclerosing bone dysplasia; however, lack of awareness of this condition may lead to unnecessary invasive studies and emotional distress. This case is presented to raise awareness of its existence and its importance as a differential diagnosis of malignant diseases.

**Keywords:** Osteopoiquilosis; Albers-Schoenberg disease; benign bone tumor.

**Level of Evidence:** IV

## INTRODUCCIÓN

La osteopoiquilosis, también conocida como osteopatía condensante diseminada, es una enfermedad autosómica dominante asociada con mutaciones heterogéneas en el gen *LEMD3*, que codifica para una proteína de la membrana nuclear interna. Fue descrita, por primera vez, por Albers-Schonberg, en 1915, y actualmente se consolida como una entidad rara, con una prevalencia estimada de 1 por cada 50.000 personas.<sup>1</sup> En algunos estudios, se han detectado mutaciones en casos familiares de osteopoiquilosis.<sup>2</sup> Su incidencia es similar en ambos sexos, puede aparecer a cualquier edad y afecta principalmente las epífisis de los huesos largos. Tiene tres tipos de presentación: moteado, estriado y mixto. La mayoría de los pacientes son asintomáticos, solo el 20% tiene dolores articulares

Recibido el 18-10-2024. Aceptado luego de la evaluación el 2-5-2025 • Dr. VÍCTOR A. AVENDAÑO ARANGO • avendano7245@gmail.com  <https://orcid.org/0000-0002-2976-3269>

**Cómo citar este artículo:** Avendaño Arango VA, Londoño García R, Molina GA, Moreno L, Murcia Hernández MA. Osteopoiquilosis, “la enfermedad de los huesos manchados”: un hallazgo óseo benigno. A propósito de un caso clínico. *Rev Asoc Argent Ortop Traumatol* 2026;91(2):151-156. <https://doi.org/10.15417/issn.1852-7434.2026.91.2.2050>

simétricos y edema.<sup>2,3</sup> Además, el 25% puede sufrir otras afecciones, como cardiopatías, dacriocistitis, y malformaciones renales y endocrinas. Se puede presentar sola o asociada con melorreostosis (hiperostosis de la corteza ósea tubular que se asemeja a la cera de una vela que gotea sobre la superficie de los huesos largos, generalmente de manera unilateral y asimétrica), dermatofibrosis lenticular diseminada, conformando el síndrome de Buschke-Ollendorff,<sup>4</sup> o con el síndrome de Gardner, que incluye osteopoiquilosis y poliposis colónica.<sup>5</sup>

Desde el punto de vista radiológico, se caracteriza por múltiples lesiones radiodensas y escleróticas, de pequeño tamaño (2-3 mm), bien delimitadas, circulares u ovoides. Histológicamente, se observan áreas de condensaciones focales de hueso laminar compacto dentro de la esponjosa.<sup>3,5</sup>

Por lo anterior, su diagnóstico es incidental y debe aclararse que no se maligniza ni afecta la resistencia ósea, y no requiere ningún tratamiento específico.<sup>1,6</sup> Para diferenciarla de las enfermedades metastásicas, hay que tener en cuenta su ubicación, ya que esta se manifiesta en huesos largos y también en falanges, huesos del carpo, metacarpianos, huesos del tarso y pelvis, con aparición simétrica, pero con distribución desigual y, rara vez, en el cráneo, las costillas, las clavículas y las vértebras. Además, en esta enfermedad, no hay evidencia de destrucción ósea.<sup>5,6</sup> Habitualmente su curso es benigno y, en la mayoría de los pacientes, es asintomática, y su diagnóstico suele ser incidental; sin embargo, se ha publicado la asociación de la osteopoiquilosis y otras malformaciones, como doble uréter, coartación de la aorta, pubertad precoz y exostosis.<sup>7</sup>

El objetivo de este artículo es resaltar las características de esta enfermedad y cómo difiere de las enfermedades metastásicas, haciendo énfasis en evitar indicaciones invasivas innecesarias, que generan un malestar emocional importante en el paciente y un desgaste económico al sistema de salud para su diagnóstico.

## CASO CLÍNICO

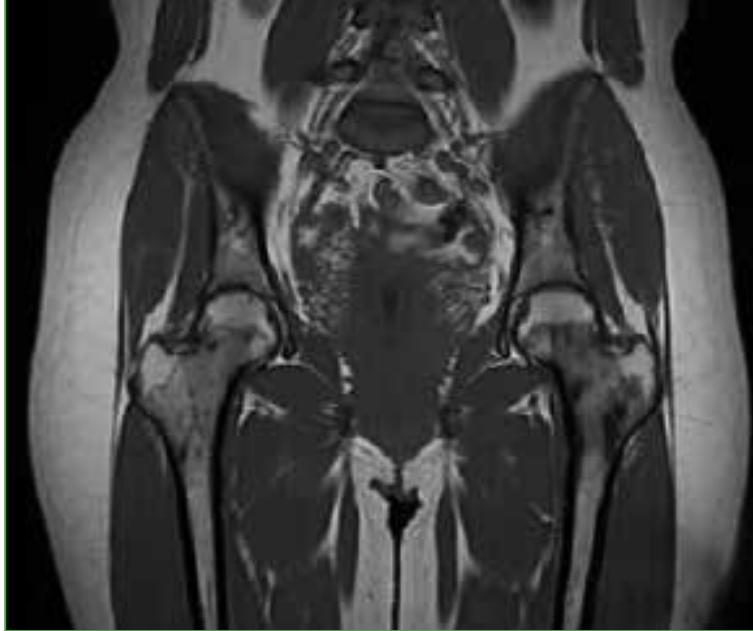
Mujer de 30 años que tenía dolor en ambas rodillas, irradiado al muslo izquierdo, de un año de evolución; en ocasiones, sentía dolor en la columna dorsolumbar que empeoraba con el ciclo menstrual, y al subir y bajar escaleras. Además, se asociaba con una sensación muy inespecífica de disminución de la fuerza.

Se solicitó una radiografía de pelvis y fémur bilateral que reveló lesiones escleróticas redondeadas, arrosariadas en ambos fémures, sin signos de agresividad (Figura 1).

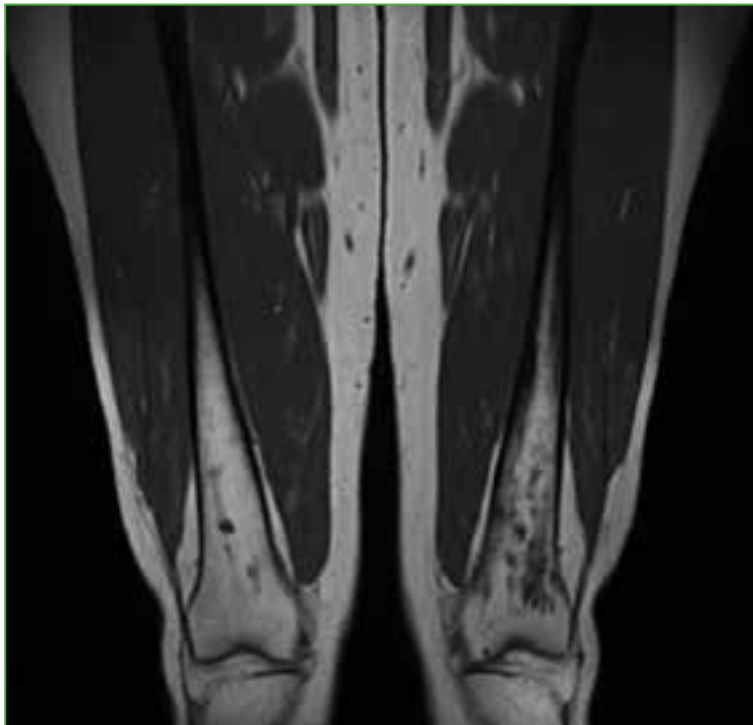


**Figura 1.** Radiografía anteroposterior de pelvis. Múltiples focos escleróticos redondeados que miden <1 cm en el hueso esponjoso del fémur proximal y en la pelvis que respetan las corticales, sin reacción perióstica.

Una resonancia magnética mostró múltiples lesiones puntiforme milimétricas, hipointensas tanto en secuencia T1 como en secuencia T2 visualizadas principalmente en la secuencia T1 bilateral y relativamente simétrica con lo incluido del miembro inferior derecho, principalmente a nivel yuxtarticular, en el aspecto distal de la rodilla; de bordes mal definidos, sin edema, sin efecto expansivo ni captación del medio de contraste (Figuras 2 y 3).

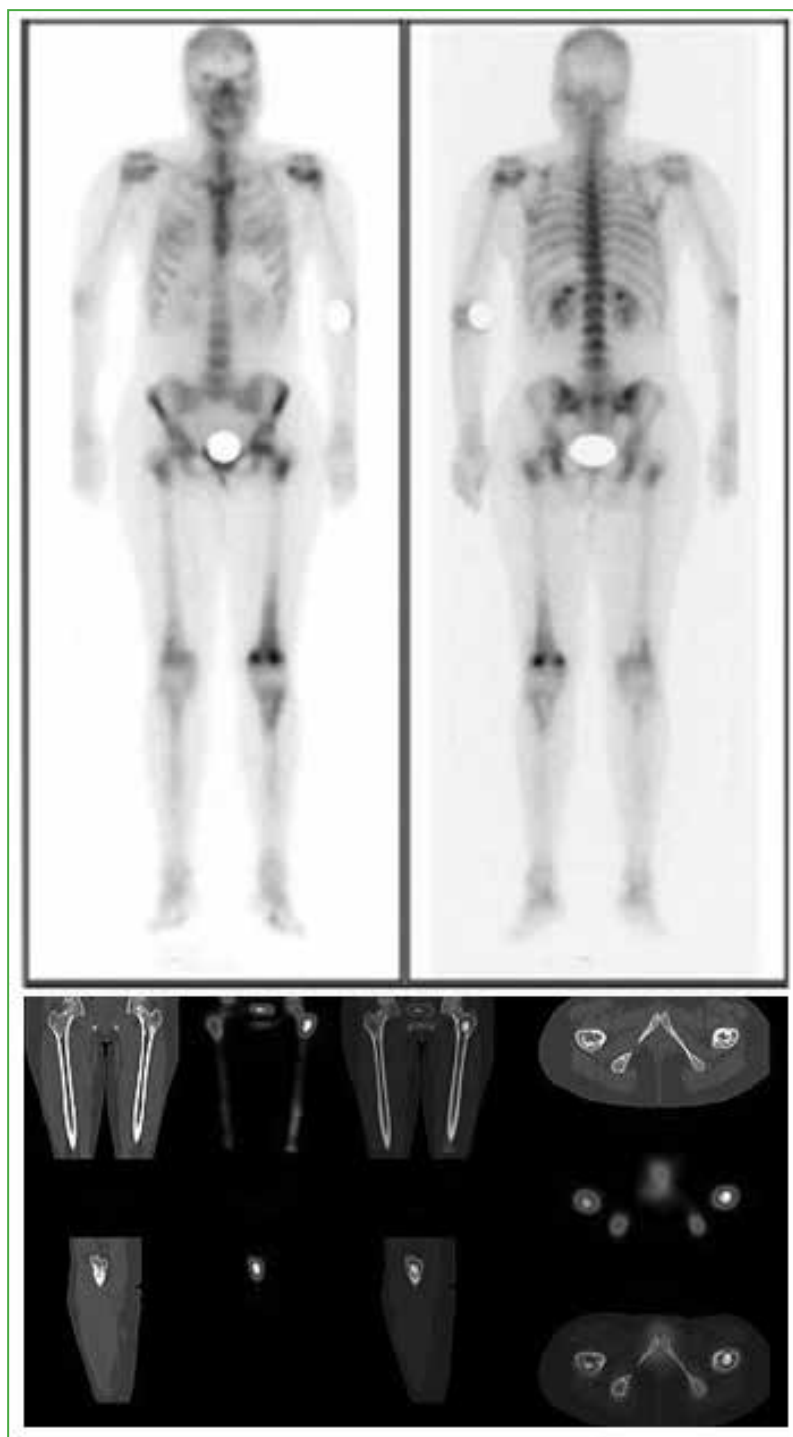


**Figura 2.** Resonancia magnética de pelvis, corte coronal, secuencia T1. Múltiples lesiones hipointensas de pequeño tamaño en el fémur proximal.



**Figura 3.** Resonancia magnética de fémur distal, corte coronal, secuencia T1. Múltiples lesiones hipointensas de pequeño tamaño.

También se solicitó una gammagrafía ósea que mostró lesiones hipercaptantes y apoyaba los hallazgos de osteopoiquiosis (Figura 4).



**Figura 4.** Gammagrafía ósea. Lesiones hipercaptantes en el húmero proximal bilateral, la pelvis, y el fémur proximal y distal.

Ante estos hallazgos, fue evaluada por los médicos del Servicio de Ortopedia Oncológica, quienes detectaron dolor patelofemoral izquierdo y en las caderas con las rotaciones, e hiporreflexia derecha.

Se consideró que había una discrepancia entre el cuadro clínico y los hallazgos radiográficos. Se realizó una interconsulta con el Servicio de Reumatología y se decidió solicitar radiografías de control de columna, pelvis y fémur comparativas. Estas radiografías mostraron una buena densidad ósea, la conservación de las relaciones articulares, imágenes radiodensas de contornos bien definidos en el fémur distal y la tibia proximal bilateral de predominio izquierdo, sin ensanchamiento óseo, disrupción de la cortical ni componente de tejidos blandos, sin cambios respecto del estudio previo.

## DISCUSIÓN

En una resonancia magnética, la osteopoiquilosis puede aparecer como múltiples islas óseas benignas diseminadas por todo el esqueleto axial y apendicular, pequeñas y oscuras, tanto en las imágenes potenciadas en secuencia T1, como en secuencia T2.<sup>6</sup> Se deben a una falta de resorción del hueso esponjoso secundario, normalmente se agrupan alrededor de las articulaciones más grandes.<sup>7,8</sup> En el caso de nuestra paciente, se cumplen las principales características, que son huesos largos simétricos, por lo que la sospecha clínica se confirmó con los estudios radiológicos solicitados; sin embargo, uno de los diagnósticos diferenciales más importantes de esta enfermedad son las metástasis osteoclásticas y la enfermedad de Erdheim-Chester.<sup>7,8</sup> Por lo tanto, era necesario emplear la gammagrafía ósea para descartar hallazgos, como osteólisis o reacción perióstica, sugestivos de malignidad y poder excluir la posibilidad diagnóstica.<sup>9</sup> De igual forma, cabe aclarar que los hallazgos radiológicos de la osteopoiquilosis son lo suficientemente específicos como para evitar diagnósticos falsos, e impiden llevar al paciente a intervenciones invasivas, como la biopsia.<sup>10</sup>

Los pacientes con osteopoiquilosis también pueden sufrir enfermedades autoinmunes, porque el gen *LEMD3* influye en la expresión del factor de crecimiento transformante  $\beta 1$ , un modulador de las respuestas inmunitarias. Por lo tanto, es pertinente realizar un examen y una anamnesis meticolosos, y derivar al paciente al Servicio de Reumatología a fin de descartarlas. Además, en el caso de nuestra paciente, la clínica no se correlacionaba con los hallazgos, por lo que se decidió realizar la interconsulta. Se debe tener en cuenta que es una enfermedad que predispone a la formación excesiva de tejido fibroso, por lo que conlleva un alto riesgo de inmovilización articular y discapacidad después de los procedimientos quirúrgicos. De esta forma, el diagnóstico precoz y un buen seguimiento son esenciales.<sup>6</sup>

En la actualidad, no existe consenso sobre el tratamiento. En algunos estudios, se ha sugerido el uso de antiinflamatorios no esteroides como una opción para tratar el dolor. También se pueden administrar analgésicos, como paracetamol, y opioides.<sup>11</sup>

## CONCLUSIONES

Es primordial conocer la osteopoiquilosis, en principio, para no hacer un diagnóstico erróneo considerándola como una entidad maligna, pero también para indicar una derivación oportuna para un tratamiento multidisciplinario a fin de descartar asociaciones con trastornos autoinmunes.

---

Conflicto de intereses: Los autores no declaran conflictos de intereses.

ORCID de R. Londoño García: <https://orcid.org/0000-0002-6568-9166>

ORCID de G. A. Molina: <https://orcid.org/0009-0007-3351-2298>

ORCID de L. Moreno: <https://orcid.org/0009-0006-6429-7722>

ORCID de M. A. Murcia Hernández: <https://orcid.org/0009-0006-8611-8625>

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lewis M. Skeletal displasias and related conditions. En: Buikstra JE. *Ortner's Identification of Pathological Conditions in Human Skeletal Remains*. London, UK: Academic Press; 2019, chapter 18.  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-809738-0.00018-1>
2. Mukai T, Morita Y. Osteopoikilosis. *Rheumatology* 2022;61(2):879-80.  
<https://doi.org/10.1093/rheumatology/keab436>
3. Mohsenpour B, Ahmadi A. Osteopoikilosis: a case report. *J Med Case Rep* 2023;17(1):292.  
<https://doi.org/10.1186/s13256-023-04025-6>
4. Pendino JC, Navas MDL, Sasia G. Osteopoikilosis: an incidental finding. *Medicina (B Aires)* 2023;83(6):1030. PMID: 38117729
5. Nascimento AF, Araújo FC. Osteopoikilosis – the importance of recognizing a rare but benign bone disorder. *ARP Rheumatol* 2022;1(2):177-8. PMID: 35810377
6. Fu L, Tian C, Zeng X. Cinematic rendering of osteopoikilosis. *Rheumatology (Oxford)* 2024;63(7):e206-e207.  
<https://doi.org/10.1093/rheumatology/keae234>
7. Syrycka J, Kubicka E, Polowczyk B, Bolanowska-Tyszko A, Podgajny Z, Bolanowski M. Low back pain and osteosclerotic bone lesions suggestive of metastases: a mask of osteopoikilosis. *Pol Arch Intern Med* 2020;130(3):249-51. <https://doi.org/10.20452/pamw.15158>
8. Goyal G, Young JR, Abeykoon JP, Shah MV, Bennani NN, Sartori-Valinotti JC, et al. Impact of a multidisciplinary tumor board on the care of patients with histiocytic disorders: The Histiocytosis Working Group experience. *Oncologist* 2022;27(2):144-8. <https://doi.org/10.1093/oncolo/oyab031>
9. Woyciechowsky TG, Monticielo MR, Keiserman B, Monticielo OA. Osteopoikilosis: what does the rheumatologist must know about it? *Clin Rheumatol* 2012;31(4):745-8. <https://doi.org/10.1007/s10067-011-1916-x>
10. Ozdemirel AE, Burcu DC, Erdem HR, Koc B. A rare benign disorder mimicking metastasis on radiographic examination: a case report of osteopoikilosis. *Rheumatol Int* 2011;31(8):1113-6.  
<https://doi.org/10.1007/s00296-010-1664-2>
11. Appenzeller S, Castro GR, Coimbra IB. Osteopoikilosis con gammagrafía ósea anormal: seguimiento a largo plazo. *J Clin Rheumatol* 2007;13:291-2. <https://doi.org/10.1097/RHU.0b013e318156d987>