

DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

Поражение костей таза, позвоночника и рёбер при остеопойкилии: клинический случай

M.T. Paparella¹, I. Gangai¹, Ch. Porro¹, L. Eusebi², F. Silveri³, A. Cammarota⁴, G. Guglielmi^{1, 5}¹ Department of Clinical and Experimental Medicine, Foggia University School of Medicine, Фоджа, Италия² Radiology Unit, Carlo Urbani, Джези, Италия³ Rheumatology Unit, University of Ancona, Анкона, Италия⁴ IRCCS-CROB, Рионеро-ин-Вультуре, Италия⁵ Radiology Unit, Barletta University Hospital, Фоджа, Италия

АННОТАЦИЯ

Остеопойкилия — редкая форма наследственной доброкачественной дисплазии костей, случайно обнаруживаемая при рентгенографии. Характеризуется специфической рентгенологической картиной — диффузными склеротическими участками кости круглой или овальной симметричной формы, определяемыми по всему скелету. Правильная постановка диагноза очень важна, поскольку поражения такого типа схожи с костными метастазами.

В данной статье представлен случай остеопойкилии у пациентки, обратившейся в нашу клинику с жалобой на кратковременную потерю сознания без признаков онемения, покалывания, слабости в ногах или других частях тела. Компьютерная томография показала множественные мелкие склеротические очаги, рассеянные по грудному и поясничному отделу позвоночника, рёбрам, тазовым костям, крестцу и проксимальному отделу бедренных костей с обеих сторон. При остеосцинтиграфии всего тела с применением технеция-99м повышения накопления препарата не выявлено. У пациентки были диагностированы характерные рентгенологические признаки остеопойкилии, после чего она находилась под наблюдением.

Ключевые слова: остеопойкилия; дисплазия костей; клинический случай.

Как цитировать

Paparella M.T., Gangai I., Porro Ch., Eusebi L., Silveri F., Cammarota A., Guglielmi G. Поражение костей таза, позвоночника и рёбер при остеопойкилии: клинический случай // *Digital Diagnostics*. 2021. Т.2, № 4. С. 481–487. DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

Osteopoikilosis in the ribs, pelvic region and spine: a case report

Maria Teresa Paparella¹, Ilaria Gangai¹, Chiara Porro¹, Laura Eusebi², Ferdinando Silveri³, Aldo Cammarota⁴, Giuseppe Guglielmi^{1, 5}

¹ Department of Clinical and Experimental Medicine, Foggia University School of Medicine, Foggia, Italy

² Radiology Unit, Carlo Urbani, Jesi, Italy

³ Rheumatology Unit, University of Ancona, Ancona, Italy

⁴ IRCCS-CROB, Rionero in Vulture, Italy

⁵ Radiology Unit, Barletta University Hospital, Foggia, Italy

ABSTRACT

Osteopoikilosis is a rare inherited benign bone dysplasia incidentally found on radiological exams. It is characterized by a specific radiological pattern: diffuse, round or oval, symmetrically shaped sclerotic bone areas distributed throughout the skeleton. It is essential to do a correct diagnosis because these lesions could be easily confused with bone metastasis.

We reported a case of an osteopoikilosis patient presenting to our clinic with transient loss of consciousness and without any numbness, tingling and weakness in the legs or other parts of the body. The computed tomography scan showed multiple small sclerotic foci bone islands, scattered throughout the thoracic and lumbar spine, ribs, pelvic bone, sacrum and bilateral proximal femur. No significant increase in the activity was detected in technetium-99m whole-body bone scintigraphy. The patient was diagnosed with characteristic radiological findings of osteopoikilosis and was followed up.

Keywords: osteopoikilosis; bone dysplasia; clinical case.

To cite this article

Paparella MT, Gangai I, Porro Ch, Eusebi L, Silveri F, Cammarota A, Guglielmi G. Osteopoikilosis in the ribs, pelvic region and spine: a case report. *Digital Diagnostics*. 2021;2(4):481–487. DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

Received: 03.09.2021

Accepted: 16.11.2021

Published: 07.12.2021

DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

肋骨、骨盆区和脊柱脆性骨硬化：一份病例报告

Maria Teresa Paparella¹, Ilaria Gangai¹, Chiara Porro¹, Laura Eusebi², Ferdinando Silveri³, Aldo Cammarota⁴, Giuseppe Guglielmi^{1, 5}

¹ Department of Clinical and Experimental Medicine, Foggia University School of Medicine, Foggia, Italy

² Radiology Unit, Carlo Urbani, Jesi, Italy

³ Rheumatology Unit, University of Ancona, Ancona, Italy

⁴ IRCCS-CROB, Rionero in Vulture, Italy

⁵ Radiology Unit, Barletta University Hospital, Foggia, Italy

摘要

脆性骨硬化是一种在放射学检查中偶然发现的罕见遗传性良性骨发育不良。其特征是具有特殊的放射学表现：分布于整个骨骼的弥漫性、圆形或椭圆形、形状对称的骨硬化区。这些病变很容易与骨转移瘤相混淆，因此做出正确诊断至关重要。

本文报告了一例脆性骨硬化患者，其因一过性意识丧失前来我们门诊就诊，双腿或身体其他部位无任何麻木、麻刺感和虚弱。计算机断层成像扫描示多发小面积硬化性骨岛，散布于胸腰椎、肋骨、骨盆、骶骨和双侧股骨近端。锝-99m全身骨显像未检测到活性显著增加。

患者被诊断为脆性骨硬化典型放射学表现，并接受随访。

关键词：脆性骨硬化；骨发育不良；临床病例。

To cite this article

Paparella MT, Gangai I, Porro Ch, Eusebi L, Silveri F, Cammarota A, Guglielmi G. 肋骨、骨盆区和脊柱脆性骨硬化：一份病例报告. *Digital Diagnostics*. 2021;2(4):481-487. DOI: <https://doi.org/10.17816/DD79504>

收到: 03.09.2021

接受: 16.11.2021

发布日期: 07.12.2021

ВВЕДЕНИЕ

Остеопойкилия — редкая форма доброкачественной дисплазии костных тканей, которая поражает примерно 1 из 50 000 человек, как правило, без каких-либо возрастных или гендерных различий [1].

Заболевание характеризуется многочисленными склеротическими поражениями костей круглой или овальной формы, симметрично распределёнными по всему скелету [2]. Такие поражения часто обнаруживаются случайно при диагностической визуализации по причине жалоб, не связанных с данным заболеванием [3].

Гистологическая картина демонстрирует утолщённые трабекулы пластинчатой костной ткани с гаверсовыми каналами в губчатом веществе. Очевидно, что это костные очаги, которые в процессе роста и дифференцировки клеток не стали губчатыми. Конденсация губчатой кости при остеопойкилии происходит в периферической области трабекул с малым количеством остеоцитов и отсутствующими остеобластами или остеокластами (оба типа клеток присутствуют в центральном ядре трабекул нерегулярного строения) [4, 5].

В статье описан клинический случай пациентки с остеопойкилией, обратившейся в клинику по поводу потери сознания.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ

Пациентка, 43 года, была доставлена в отделение неотложной помощи после кратковременной потери сознания. Первичное обследование, включавшее сбор анамнеза, физикальный осмотр, электрокардиограмму в 12 отведениях и лабораторные исследования, не выявило никаких отклонений, после чего была проведена компьютерная томография (КТ) всего тела. По результатам КТ выявлены множественные склеротические очаги небольшого размера в костной ткани, рассеянные по грудному и поясничному отделам позвоночника (рис. 1), рёбрам, тазовым костям (рис. 2), крестцу (рис. 3) и проксимальному отделу бедренных костей с обеих сторон (рис. 4). Эрозия коркового слоя или периостальная реакция при обследовании не обнаружены. Никаких других признаков, таких как рубцы или отёки, выявлено не было. Кроме того, жалоб на онемение, покалывание

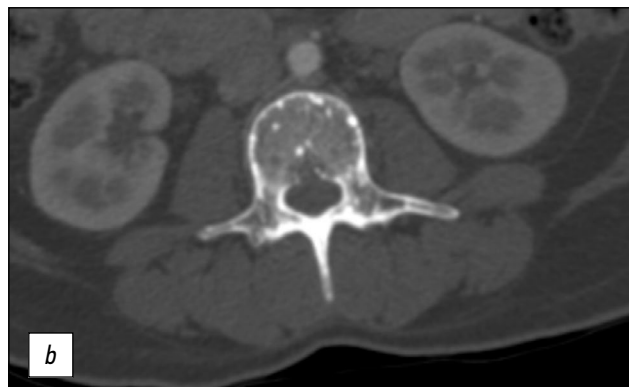
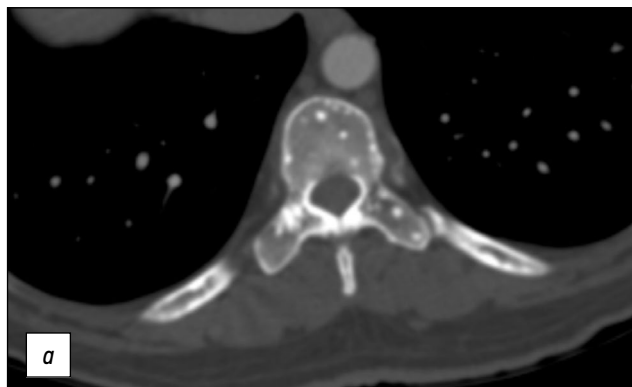


Рис. 1. Компьютерная томография грудного (а) и поясничного (б) отдела позвоночника, поперечный срез: на снимках видны многочисленные, чётко очерченные, гиперденсивные очаги поражения однородной структуры, округлой формы в остистых отростках и дугах позвонков.

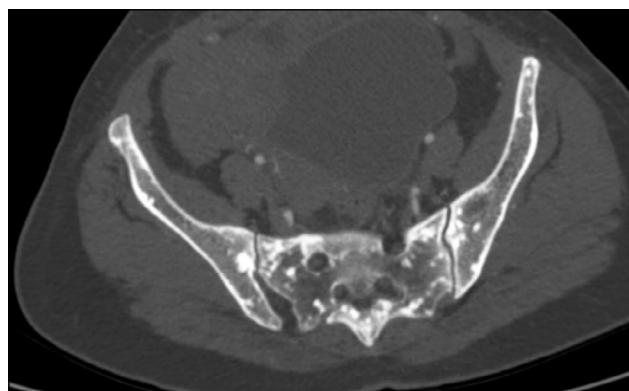
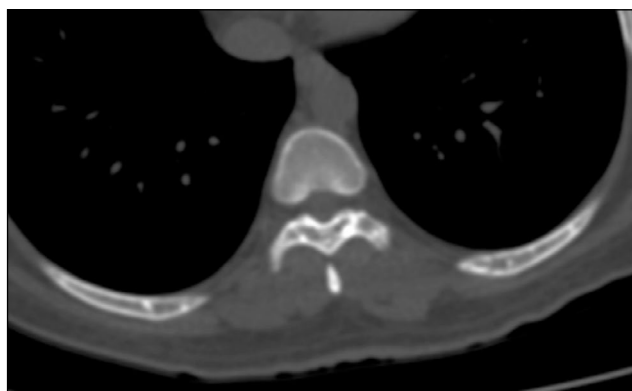


Рис. 2. Компьютерная томография VII ребра, поперечный срез: на снимке видны множественные, чётко очерченные, гиперденсивные очаги поражения (измеряются в мм).

Рис. 3. Компьютерная томография крестцово-подвздошных суставов, поперечный срез: на снимке видны небольшие склеротические помутнения округлой формы, симметрично расположенные вдоль крестца, бедренной кости, крестцово-подвздошных суставов.

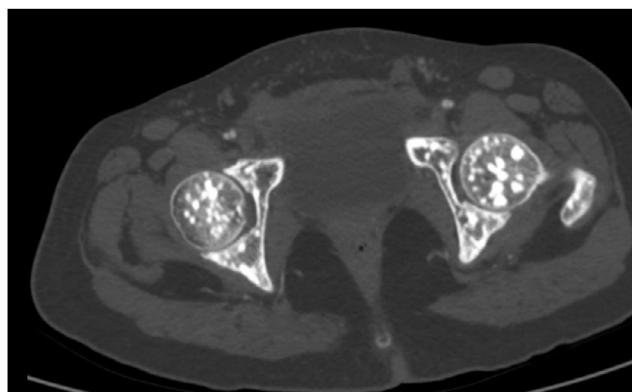


Рис. 4. Компьютерная томография головки бедренной кости, поперечный срез: на снимке видны многочисленные, чётко очерченные, гиперденсивные поражения с признаками остеопойкилии (измеряются в мм).

и слабость в ногах или других частях тела пациентка не предъявляла.

При КТ выявлена картина, подозрительная на остеопойкилию. Результаты клинических и лабораторных анализов, таких как общий анализ крови, скорость оседания эритроцитов, электролиты сыворотки крови, опухолевые маркеры, щелочная и кислая фосфатазы, антинуклеарные антитела и антитела к двуспиральной нативной ДНК не подтвердили наличие артрита любого типа, инфекционного или метастатического поражения, включённых в дифференциальный диагноз. При остеосцинтиграфии всего тела с применением технеция-99м повышения накопления препарата выявлено не было. По результатам рентгенологического исследования у пациентки диагностирована остеопойкилия. В последующем пациентка находилась под наблюдением.

ОБСУЖДЕНИЕ

Остеопойкилия, также известная как «пятнистая болезнь костей», или конденсирующая диссеминированная остеопатия, — редкая форма дисплазии костей, которую впервые описал Н.Е. Albers-Schönberg в 1915 г. [6]. Частота возникновения заболевания оценивается примерно как 1 случай на 50 000, обычно без возрастных и гендерных различий. Наследуется, как правило, по аутосомно-доминантному типу, но встречаются и спорадические формы [1].

В современной литературе выдвигаются предположения о том, что причиной заболевания могут быть мутации гена с потерей функции белка, содержащего домен LEM3 (*LEMD3*), расположенный на 12-й хромосоме. Эти мутации также могут влиять на мягкие ткани и кожу, вызывая мелореостоз, который представляет собой доброкачественную склерозирующую дисплазию костей с кортикальным гиперостозом, утолщением и фиброзом вышележащей кожи, и синдром Бушке–Оллендорфа, включающий остеопойкилию, для которой характерны диссеминация соединительной ткани и кожные невусы желтоватой

окраски [7, 8]. Такие поражения часто обнаруживаются случайно при диагностической визуализации по причине жалоб, не связанных с остеопойкилией [3].

Картина, выявляемая при рентгенологическом исследовании, как правило, типична: множественные, хорошо очерченные склеротические очаги однородной структуры, круглой или овальной симметричной формы, небольшого размера (1–10 мм в диаметре). Наиболее часто поражаются эпифизы коротких трубчатых костей и метафизы длинных костей. Кроме того, сообщается о частом поражении костей запястья и предплюсны, лопатки, таза и крестца [9, 10]. Поражение рёбер, ключиц, позвоночника и костей черепа встречается редко [11].

При рентгенологическом исследовании поражения, вызванные остеопойкилией, можно легко спутать с остеобластными метастазами по причине их сходства. Однако есть и существенные различия, которые позволяют провести дифференциальную диагностику. Склеротические поражения при остеопойкилии, в отличие от костных метастазов, имеют симметричную форму, стабильные размеры и не вызывают эрозии кортикального слоя костной ткани.

Таким образом, при постановке окончательного диагноза важную роль играет остеосцинтиграфия. Фактически, радионуклидная остеосцинтиграфия позволяет исключить наличие остеобластных метастазов. Тем не менее в литературе описано несколько случаев остеопойкилии с атипичной рентгенологической картиной [12, 13].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Несмотря на то, что остеопойкилия — редкое заболевание, оно легко диагностируется на основании типичной рентгенологической картины.

Клиницисты должны знать и уметь распознавать картину заболевания, чтобы точно его диагностировать, избежать дальнейших обследований и агрессивного лечения.

ДОПОЛНИТЕЛЬНО

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при подготовке и публикации статьи.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов. М.Т. Paparella, I. Gangai внесли равный вклад в разработку темы исследования и написание рукописи; С. Porro, L. Eusebi, F. Silveri — изучение литературных источников, сбор данных; А. Cammarota, G. Guglielmi — редактирование рукописи. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, сбор, анализ, интерпретацию данных, подготовку и редактирование рукописи, её окончательное утверждение для дальнейшей публикации и согласны нести ответственность за все аспекты исследования.

Согласие на публикацию. От пациента получено письменное согласие на публикацию соответствующей медицинской информации и всех сопутствующих изображений, включённых в рукопись.

ADDITIONAL INFORMATION

Funding source. This article was not supported by any external sources of funding.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Authors' contribution. M.T. Paparella, I. Gangai — contributed equally to the research work related to the topic and the manuscript writing; C. Porro, L. Eusebi, F. Silveri — literature research

and data acquisition; A. Cammarota, G. Guglielmi — critical revision of manuscript. All authors made a substantial contribution to the conception of the work, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the work, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work.

Consent for publication. Written consent was obtained from the patient for publication of relevant medical information and all of accompanying images within the manuscript.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Negi R.S., Manchanda K.L., Sanga S., et al. Osteopoikilosis — spotted bone disease // *Med J Armed Forces India*. 2013. Vol. 69, N 2. P. 196–198. doi: 10.1016/j.mjafi.2012.05.009
2. Mahboubia J., Mondher G., Amira M., et al. Osteopoikilosis: a rare cause of bone pain // *Caspian J Intern Med*. 2015. Vol. 6, N 3. P. 177–179.
3. Carpintero P., Abad J.A., Serrano P., et al. Clinical features of ten cases of osteopoikilosis // *Clin Rheumatol*. 2004. Vol. 23, N 6. P. 505–508. doi: 10.1007/s10067-004-0935-2
4. Tong E.C., Samii M., Tchang F. Bone imaging as an aid for the diagnosis of osteopoikilosis // *Clin Nucl Med*. 1988. Vol. 13, N 11. P. 816–819. doi: 10.1097/00003072-198811000-00009
5. Drouin C.A., Grenon H. The association of Buschke–Ollendorff syndrome and nail-patella syndrome // *J Am Acad Dermatol*. 2002. Vol. 46, N 4. P. 621–625. doi: 10.1067/mjd.2002.120614
6. Albers-Schönberg H.E. *Fortschr Roentgen*. 1915. Vol. 24, N 23. P. 174.
7. Hellemans J., Preobrazhenska O., Willaert A., et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoikilosis, Buschke–Ollendorff syndrome and melorheostosis // *Nat Genet*. 2004. Vol. 36, N 11. P. 1213–1218. doi: 10.1038/ng1453

8. Gutierrez D., Cooper K.D., Mitchell A.L., et al. Novel somatic mutation in LEMD3 splice site results in Buschke–Ollendorff syndrome with polyostotic melorheostosis and osteopoikilosis // *Pediatr Dermatol*. 2015. Vol. 32, N 5. P. e219–220. doi: 10.1111/pde.12634
9. Vanhoenacker E.M., De Beuckeleer L.H., Wan Hul W., et al. Sclerosing bone dysplasias: genetic and radioclinical features // *Eur Radiol*. 2000. Vol. 24, N 10. P. 1423–1433. doi: 10.1007/s003300000495
10. Amezcua-Guerra L.M., Mansilla L.J., Fernandez T.S., et al. Osteopoikilosis in an ancient skeleton: more than a medical curiosity // *Clin Rheumatol*. 2005. Vol. 24, N 5. P. 502–506. doi: 10.1007/s10067-004-1072-7
11. Niwayama G. Enostosis, hyperstosis, and periostitis. In: Resnick D., ed. *Diagnosis of Bone and Joint Disorders*. Philadelphia: WB Saunders, 1988. P. 4084–4088.
12. Dahan S., Bonafé J.L., Laroche M., et al. Iconography of Buschke–Ollendorff syndrome: X-ray computed tomography and nuclear magnetic resonance of osteopoikilosis (In French) // *Ann Dermatol Venereol*. 1989. Vol. 116, N 3. P. 225–230.
13. Mungovan J.A., Tung G.A., Lambiase R.E., et al. Tc-99m MDP uptake in osteopoikilosis // *Clin Nucl Med*. 1994. Vol. 19, N 1. P. 6–8. doi: 10.1097/00003072-199401000-00002

REFERENCES

1. Negi RS, Manchanda KL, Sanga S, et al. Osteopoikilosis — spotted bone disease. *Med J Armed Forces India*. 2013;69(2):196–198. doi: 10.1016/j.mjafi.2012.05.009
2. Mahboubia J, Mondher G, Amira M, et al. Osteopoikilosis: a rare cause of bone pain. *Caspian J Intern Med*. 2015;6(3):177–179.
3. Carpintero P, Abad JA, Serrano P, et al. Clinical features of ten cases of osteopoikilosis. *Clin Rheumatol*. 2004;23(6):505–508. doi: 10.1007/s10067-004-0935-2
4. Tong EC, Samii M, Tchang F. Bone imaging as an aid for the diagnosis of osteopoikilosis. *Clin Nucl Med*. 1988;13(11):816–819. doi: 10.1097/00003072-198811000-00009
5. Drouin CA, Grenon H. The association of Buschke–Ollendorff syndrome and nail-patella syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 2002;46(4):621–625. doi: 10.1067/mjd.2002.120614
6. Albers-Schönberg HE. *Fortschr Roentgen*. 1915;24(23):174.
7. Hellemans J, Preobrazhenska O, Willaert A, et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoikilosis, Buschke–Ollendorff syndrome and melorheostosis. *Nat Genet*. 2004;36(11):1213–1218. doi: 10.1038/ng1453
8. Gutierrez D, Cooper KD, Mitchell AL, et al. Novel somatic mutation in LEMD3 splice site results in Buschke–Ollendorff syndrome with polyostotic melorheostosis and osteopoikilosis. *Pediatr Dermatol*. 2015;32(5):e219–220. doi: 10.1111/pde.12634
9. Vanhoenacker EM, De Beuckeleer LH, Wan Hul W, et al. Sclerosing bone dysplasias: genetic and radioclinical features. *Eur Radiol*. 2000;10(9):1423–1433. doi: 10.1007/s003300000495
10. Amezcua-Guerra LM, Mansilla LJ, Fernandez TS, et al. Osteopoikilosis in an ancient skeleton: more than a medical curiosity. *Clin Rheumatol*. 2005;24(5):502–506. doi: 10.1007/s10067-004-1072-7
11. Niwayama G. Enostosis, hyperstosis, and periostitis. In: Resnick D., ed. *Diagnosis of Bone and Joint Disorders*. Philadelphia: WB Saunders; 1988. P. 4084–4088.
12. Dahan S, Bonafé JL, Laroche M, et al. Iconography of Buschke–Ollendorff syndrome: X-ray computed tomography and nuclear magnetic resonance of osteopoikilosis. *Ann Dermatol Venereol*. 1989;116(3):225–230.
13. Mungovan JA, Tung GA, Lambiase RE, et al. Tc-99m MDP uptake in osteopoikilosis. *Clin Nucl Med*. 1994;19(1):6–8. doi: 10.1097/00003072-199401000-00002

ОБ АВТОРАХ

* **Guglielmi Giuseppe**, MD, Professor;
address: Viale L. Pinto 1, 71121 Foggia, Italy;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4325-8330>;
e-mail: giuseppe.guglielmi@unifg.it

Paparella Maria Teresa, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-2573-9509>;
e-mail: mt.paparella@gmail.com

Gangai Ilaria, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0001-9594-4810>;
e-mail: hilary_ps@libero.it

Porro Chiara, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7526-6968>;
e-mail: chiara.porro@unifg.it

Eusebi Laura, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4172-5126>;
e-mail: lauraeu@virgilio.it

Silveri Ferdinando, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7847-245X>;
e-mail: fsilveri@libero.it

Cammarota Aldo, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4211-5140>;
e-mail: aldo.cammarota@crob.it

AUTHORS' INFO

* **Guglielmi Giuseppe**, MD, Professor;
address: Viale L. Pinto 1, 71121 Foggia, Italy;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4325-8330>;
e-mail: giuseppe.guglielmi@unifg.it

Paparella Maria Teresa, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-2573-9509>;
e-mail: mt.paparella@gmail.com

Gangai Ilaria, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0001-9594-4810>;
e-mail: hilary_ps@libero.it

Porro Chiara, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7526-6968>;
e-mail: chiara.porro@unifg.it

Eusebi Laura, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4172-5126>;
e-mail: lauraeu@virgilio.it

Silveri Ferdinando, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7847-245X>;
e-mail: fsilveri@libero.it

Cammarota Aldo, MD;
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4211-5140>;
e-mail: aldo.cammarota@crob.it

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author