

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de Buschke-Ollendorff

Buschke-Ollendorff syndrome



M. Lorente-Luna^{a,*}, A. Ballano-Ruiz^a, A. Vergara-Sánchez^a y J. Cuevas Santos^b

^a Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara, España

^b Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara, España

Disponible en Internet el 27 de diciembre de 2013

Niño de un año de edad presenta placas y micropápulas asintomáticas, hipopigmentadas confluentes, con distribución metamérica en flanco (fig. 1 A) y muslo (fig. 1 B) izquierdos desde el nacimiento. Diagnóstico histopatológico: nevus del tejido conectivo (NTC) (fig. 2 A-c). Su madre presentaba osteopoiquilia, confirmado mediante serie ósea.

El SBO asocia alteraciones cutáneas y óseas en las 2 primeras décadas de la vida, pero se han descrito presentaciones incompletas¹. Se presenta como pápulo-placas blanco-amarillentas confluentes². Los NTC son hamartomas en los que los componentes de la dermis se encuentran alterados. La osteopoiquilia es un hallazgo radiológico

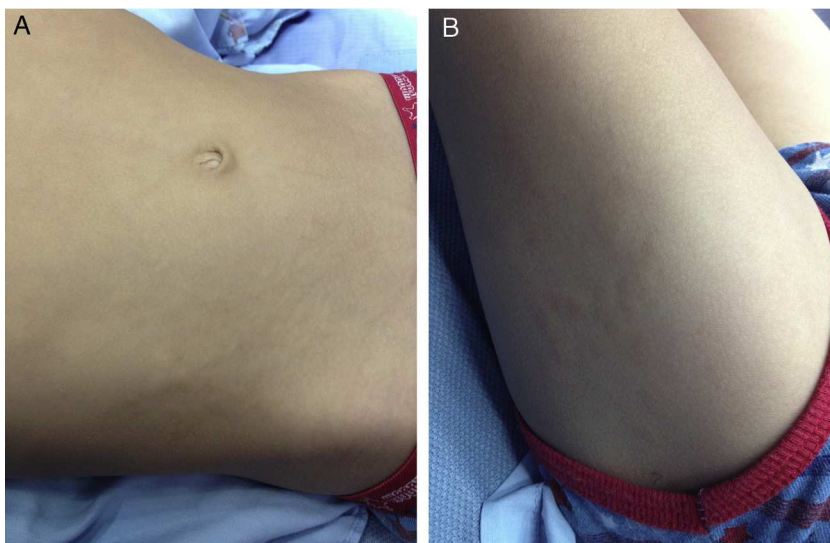


Figura 1 A) Foto clínica. Pápulas confluentes hipopigmentadas en el flanco izquierdo. B) Foto clínica. Pápulas confluentes hipopigmentadas en el muslo izquierdo.

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: mlorentel@sescam.jccm.es,
m.lorente.luna@gmail.com (M. Lorente-Luna).

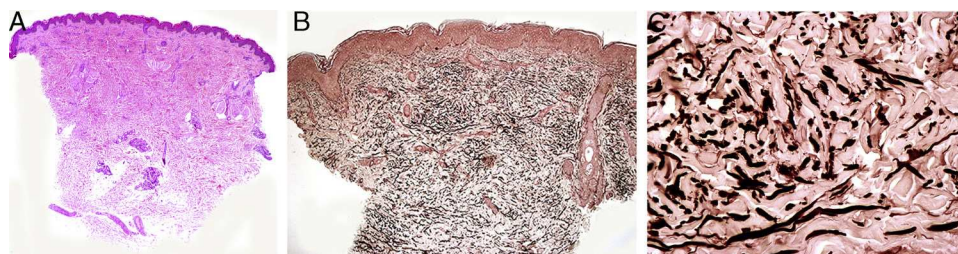


Figura 2 A) Estudio histopatológico con hematoxilina-eosina. Panorámica aparentemente sin lesiones, con discreto aumento de la densidad de la dermis papilar (4×). B) Estudio histopatológico con orceína. Panorámica en la que se objetiva discreto aumento de fibras elásticas (8×). C) Estudio histopatológico con orceína, en el que se observan a mayor detalle las fibras elásticas agrupadas de forma tosca (60×).

caracterizado por la presencia de hiperdensidades óseas a nivel de la esponjosa de las epífisis y metáfisis de los huesos largos, pelvis, carpo y falange. Se requiere realizar un rastreo óseo para detectarla, aunque probablemente sea suficiente con estudiar los huesos más frecuentemente comprometidos³. En los últimos años, se han identificado varias mutaciones que causan pérdida de función de LEMD3 asociadas al síndrome⁴. Este gen codifica una proteína de membrana nuclear que interviene en el remodelado óseo y del tejido conectivo. El SBO es una condición benigna que no supone ningún compromiso para el paciente. Es de especial importancia el conocimiento del síndrome, ya que el principal diagnóstico diferencial de las lesiones óseas son las neoplasias. De esta forma, se reducen las pruebas complementarias innecesarias.

Nuestro paciente constituye un caso de SBO familiar, aunque sería necesario realizar un rastreo óseo del niño para

completar el estudio. El caso de su madre constituye una forma incompleta.

Bibliografía

1. Choonhakarn C, Jirarattanapochai 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.
2. Schena D, Germi L, Zamperetti MR, Colato C, Girolomoni G. Buschke-Ollendorff syndrome. *Int J Dermatol.* 2008;47:1159-61.
3. McCuaig CC, Vera C, Kokta V, Marcoux D, Hatami A, Thuraisingham T, et al. Connective tissue nevi in children: Institutional experience and review. *J Am Acad Dermatol.* 2012;67:890-7.
4. Hellemans J, Debeer P, Wright M, Janecke A, Kjaer KW, Verdonk PC, et al. Germline LEMD3 mutations are rare in sporadic patients with isolated melorheostosis. *Hum Mutat.* 2006;27:290.