



## Relato de Caso

# Melorreostose – apresentação de um caso

Bruno Pereira Alpoim,<sup>1,\*</sup> Maria Elisa Gonçalves Ribeiro Rodrigues,<sup>1</sup> António José Marques Félix,<sup>1</sup>  
Pedro Miguel Dantas Costa Marques,<sup>1</sup> Pedro Miguel Gomes Sá,<sup>1</sup>  
Luís Fernando Nunes Pires Silva<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médico Interno Complementar de Ortopedia e Traumatologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Portugal.

<sup>2</sup>Assistente Hospitalar de Ortopedia e Traumatologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Portugal.

Trabalho feito no Serviço de Ortopedia e Traumatologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Portugal.

### INFORMAÇÃO SOBRE O ARTIGO

#### Histórico do artigo:

Recebido em 25 de abril de 2012

Aceito em 3 de julho de 2012

#### Palavras-chave:

Melorreostose  
Osteoesclerose  
Hiperostose

#### Keywords:

Melorheostosis  
Osteosclerosis  
Hyperostosis

### R E S U M O

A melorreostose é uma doença rara (0,9/milhão de habitantes), caracterizada por hiperostose linear ao longo do córtex ósseo. Pode afetar qualquer osso, mas é mais frequente nos ossos longos. As lesões tendem a ser segmentares e unilaterais. A etiologia permanece desconhecida, apesar de várias teorias propostas ao longo dos últimos anos (alterações vasculares, processos inflamatórios, defeitos embrionários ou genéticos). Não apresenta diferença significativa entre sexos ou hereditariedade. As manifestações clínicas são principalmente a dor local, a deformidade e a rigidez articular. O diagnóstico é obtido pela conjugação da clínica com os exames imagiológicos (principalmente radiografia com imagem típica em “cera derretida”). Não existe tratamento definitivo ou específico, é sempre paliativo. Descreve-se um caso clínico de um doente de 24 anos, seguido em consulta externa de ortopedia desde os 8 anos, por deformidade do hemicorpo direito. O RX revelou hiperostose dos ossos dos membros do hemicorpo direito (imagem em “cera derretida”). O doente encontra-se em vigilância clínica e em programa de fisioterapia com resposta positiva à analgesia com ibuprofeno.

© 2013 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Publicado pela Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

### Melorheostosis – a case report

#### A B S T R A C T

Melorheostosis is a rare disease (0.9/million inhabitants), characterized by linear hyperostosis along the cortex bone. It can affect any bone, being more frequent in long bones. The lesions tend to be segmental and unilateral. The etiology remains unknown although several theories proposed over the past year (vascular, inflammatory processes, embryonic defects or genetic). Show no significant difference between sexes or heredity. Clinical manifestations are mainly pain, deformity and joint stiffness. The diagnosis is obtained by combining the clinical findings with imaging studies (mainly radiography with typical image in “candle wax”). There is no definitive or specific treatment, being always palliative. We describe a case of a patient of

\*Autor para correspondência: Caminho da Portela, nº 100, Perre. 4925-582, Viana do Castelo, Portugal.

E-mail: brunoalpoim@hotmail.com

twenty-four years, followed in Orthopedic consultation since age eight, with a deformity of the right side of the body. X-rays showed hyperostosis of the bones of the limbs in the right side of the body (image in “candle wax”). The patient is in physical therapy program and has a positive response to analgesia with ibuprofen.

© 2013 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Published by Elsevier Editora Ltda. All rights reserved.

## Introdução

A melorreostose caracteriza-se por hiperostose linear ao longo do córtex ósseo. É mais comum nos ossos longos, mas pode afetar qualquer osso de qualquer segmento do corpo humano e tende a ser segmentar e unilateral.<sup>1</sup>

A incidência é de 0,9 caso por milhão de habitantes<sup>2</sup> e encontram-se aproximadamente 300 casos descritos na literatura. Afeta em igual proporção o sexo masculino e o feminino e estão descritos casos em crianças e adultos.

A etiologia permanece desconhecida, apesar de várias teorias propostas ao longo dos últimos anos (alterações vasculares, processos inflamatórios, defeitos embrionários ou genéticos).<sup>3</sup>

Clinicamente, a principal manifestação é a dor local agravada pela mobilização do segmento afetado. Pode ainda ser caracterizada por derrames articulares de repetição, deformidade óssea ou rigidez articular.<sup>4</sup>

O diagnóstico, na maioria dos casos, pode ser efetuado por radiografia simples (imagem típica em “cera derretida na margem de uma vela”)<sup>1</sup> e pode ser auxiliado por exames analíticos (cálcio sérico, fósforo e fosfatase alcalina normais), anatomo-patológicos (achados histológicos são inespecíficos e mostram várias vezes uma mistura de osso maduro e imaturo numa formação óssea densa com aumento do osso trabecular)<sup>1</sup> ou cintigrafia (maior captação).

Não existe ainda tratamento específico para a melorreostose, é apenas sintomático (analgésicos ou anti-inflamatórios não esteroides).

## Relato do caso

Relata-se o caso clínico de um doente de 24 anos, sem hábitos tóxicos ou medicamentosos conhecidos. Encontra-se referenciado à consulta externa de ortopedia desde os 8 anos por dor de início insidiosa nos membros superior e inferior do hemicorpo direito (mais marcada no membro inferior). No seguimento verificou-se o progressivo aumento da dismorfia desses membros, que nesse momento se manifestava com um aumento de 4 cm do membro superior em relação ao contralateral e um aumento de 5 cm do membro inferior em relação ao contralateral.

Clinicamente apresentava-se com edema difuso dos membros afetados, com aumento da temperatura local e hiperpigmentação. Todas as articulações dos segmentos afetados apresentavam-se com diminuição da amplitude articular em comparação com os membros saudáveis.

As radiografias dos segmentos afetados revelaram hiperostose dos ossos dos membros do hemicorpo direito (exceto o rádio, o 1° e o 5° raios da mão e o 5° raio do pé), com imagem típica em “cera derretida” (Figs. 1, 2, 3, 4 e 5).



Fig. 1 - Radiografia do braço.



Fig. 2 - Radiografia do antebraço.



Fig. 3 - Radiografia da mão.



Fig. 5 - Radiografia do pé.



Fig. 4 - Radiografia dos membros inferiores.

Analiticamente não foram encontradas alterações no estudo efetuado, destacadamente cálcio sérico, fosfatase alcalina, proteína C reativa ou velocidade de sedimentação.

O relatório do exame anatomo-patológico de biópsia de fêmur revelou: "Amplas áreas de tecido ósseo de aspeto cortical com sistemas de Havers de vários calibres que se combina com áreas de osso esponjoso. A lesão no conjunto sugere displasia óssea esclerosante".

O doente encontra-se em programa de fisioterapia e analgesia com Ibuprofeno 400mg, com boa resposta ao tratamento. Mantem-se vigilância clínica regular.

## Discussão

A melorreostose é uma doença rara, descrita pela primeira vez em 1922 por Leri e Joanny.<sup>5</sup> Pode surgir em qualquer idade e afeta os dois sexos na mesma proporção.<sup>6</sup>

A etiologia permanece desconhecida, apesar de já terem sido apresentadas várias teorias, como a do defeito primário de diferenciação mesenquimatosa (mutação no Gene LEMD3), distúrbios vasculares ou processos inflamatórios.<sup>3</sup> Nenhuma dessas teorias foi completamente comprovada.

Os sintomas variam consideravelmente, desde o assintomático até a dor intensa com deformidade associada. O início das queixas habitualmente é insidioso, com dor, rigidez articular, alterações cutâneas e deformidade óssea.<sup>4</sup> O nosso doente iniciou quadro algico insidioso aos 8 anos, com deformidade contínua e progressiva até a atualidade.

No que se refere à distribuição das lesões, essas podem afetar um só membro (monomiélica – a mais frequente) ou afetar membro superior e inferior (hemimiélica). Pode ser de carácter monostótico ou poliestótico se afeta um ou vários ossos, respetivamente.<sup>7</sup> A distribuição no nosso doente é hemimiélica e poliestótica, o que é mais raro. Afeta principalmente ossos longos, mas raramente o esqueleto axial,<sup>1</sup> tal como verificado no doente referido.

O diagnóstico baseia-se nos achados radiográficos (imagem típica em “cera derretida”), que se caracterizam por zonas de hiperostose com osso cortical aumentado de espessura e áreas de densidade linear no córtex que se podem estender ao osso esponjoso.<sup>1</sup> No nosso doente foram visíveis achados radiográficos típicos de melorreostose. Analiticamente não se verificaram alterações, tal como acontece nesse tipo de patologia.

Os achados histológicos são inespecíficos e mostram várias vezes uma mistura de osso maduro e imaturo numa formação óssea densa com aumento do osso trabecular. Atividade osteoclástica não é habitual, mas formação osteoblástica marginal é comum.<sup>1</sup> Essas características são comparáveis com as do nosso caso.

O tratamento é na maioria dos casos sintomático. O tratamento cirúrgico fica reservado para contraturas e deformidades.<sup>1</sup> O nosso doente tem sido tratado com anti-inflamatório não esteroide (Ibuprofeno 400 mg) com boa resposta sintomática.

É uma doença extremamente rara, caracterizada por hiperostose linear ao longo do córtex ósseo.

Clinicamente evolui com episódios de dor local e deformidade. O diagnóstico é obtido da conjugação da clínica com os exames imagiológicos.

Não existe tratamento específico. A terapêutica é eminentemente paliativa.

---

## Conflitos de interesse

Os autores declaram não existirem conflitos de interesse nem fontes externas de auxílio à pesquisa.

---

## R E F E R Ê N C I A S

1. Long HT, Li KH, Zhu Y. Case report: severe melorheostosis involving the ipsilateral extremities. *Clin Orthop Relat Res.* 2009;467(10):2738-43.
2. Clifford PD, Jose J. Melorheostosis. *Am J Orthop (Belle Mead NJ).* 2009;38(7):360-1.
3. Hellemans J, Preobrazhenska O, Willaert A, Debeer P, Verdonk PC, Costa T et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoikilosis, Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. *Nat Genet.* 2004;36(11):1213-8.
4. Biau O, Avimadje M, Guira O, Adjagba A, Zannou M, Hauzeur JP. Melorheostosis with bilateral involvement in a black African patient. *Joint Bone Spine.* 2004;71(1):70-2.
5. Leri A, Joanny J. Une affection non décrite des os hyperostose “en coulée” sur toute la longueur d’un member ou “melorhéostose.” *Bull Mem Soc Med Hosp Paris.* 1922;46:1141-5.
6. Kalbermatten NT, Vock P, Rüfenacht D, Anderson SE. Progressive melorheostosis in the peripheral and axial skeleton with associated vascular malformations: imaging findings over three decades. *Skeletal Radiol.* 2001;30(1):48-52.
7. Nuño C, Heili S, Alonso J, Alcalde M, López P, Villacastín B, et al. Melorheostosis: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Esp Enferm Metab Oseas.* 2001;10(1):50-5.