

## Eine angeborene Systemerkrankung mit familiärer Häufung: Osteopoikilose

# «Spotted bone disease»

Mathias Völlink, Dipl. Arzt, Prof. Dr. med. Ralph Zettl

Klinik Orthopädie/Traumatologie, Kantonsspital Frauenfeld, Spital Thurgau AG

### Fallbericht

#### Anamnese

Ein 16-jähriger junger Mann wurde einen Tag nach Sturz mit dem Roller auf einem Kiesweg mit einer schmerzhaften, verunreinigten Wunde am Knie nach initialer Hausarztkonsultation in unsere Notfallstation zugewiesen. Der Tetanusschutz war vorhanden. Seit dem traumatischen Ereignis waren mehr als 12 Stunden vergangen. Die Zuweisung erfolgte zur Wundreinigung bei multiplen oberflächlichen Fremdkörpern in der Wunde und aufgrund der im konventionellen Röntgenbild vermuteten tieferen Fremdkörper. Eine ap-Röntgenaufnahme des betroffenen Kniegelenkes wurde vom Hausarzt mitgegeben (Abb. 1). Der Patient war bezüglich des betroffenen Kniegelenkes in der Vorgeschichte vollkommen beschwerdefrei. Insbesondere habe er nie einen Unfall, bewegungsabhängige Schmerzen, eine Schwellung oder einen Gelenkerguss gehabt.

#### Befunde

Die Wunde war prä- bis infrapatellär lokalisiert mit einer Ausdehnung von ca. 3 × 4 cm mit perifokalen Exkoriationen und multiplen Schmutzpartikeln inklusive kleinerer Steine. Es bestand eine ausgeprägte Druckdolenz sowohl im Bereich der proximalen Tibia als auch über der Patella.

Ergänzend wurde das Kniegelenk in der zweiten Ebene lateral (Abb. 2) und die Patella axial geröntgt.

Eine Fraktur konnte ausgeschlossen werden. Einige wenige oberflächliche röntgendichte Fremdkörper in Projektion auf die Wunde konnten erkannt werden, jedoch keine tieferliegenden. Dafür jedoch zeigten sich multiple runde bis ovale Verdichtungszone von wenigen Millimetern Grösse vor allem epiphysär in der Spongiosa von Femur, Tibia, Fibula sowie in der Patella.

#### Diagnose

Die radiologischen Befunde wiesen auf eine Osteopoikilose hin. Die Osteopoikilose (synonym verwendet: Osteopathia condensans disseminata, «spotted bone disease») ist eine seltene und meistens zufällig entdeckte Strukturanomalie des Knochens. Sie gehört in die Gruppe der sklerosierenden Osteodysplasien (Tab. 1) und entwickelt sich im Kindesalter und bleibt das ganze Leben bestehen.



Abbildung 1: Röntgenbild rechtes Knie ap.



Abbildung 2: Röntgenbild rechtes Knie lateral.



Mathias Völlink

**Tabelle 1:** Einteilung der sklerosierenden Osteodysplasien.

Störung	Erkrankung (Synonym)
Enchondrale Ossifikation	Kompaktainseln
	Osteopoikilose
	Osteopathia striata (Voorhoeve-, Fairbank-Syndrom)
	Osteopetrose (M. Albers-Schönberg)
Perichondrale Ossifikation	Progrediente diaphysäre Dysplasie
	Hereditäre multiple diaphysäre Sklerose
	Enostale Hyperostosen (von Buchem, Caffey-Silverman)
Gemischte Störung	Melorheostose (Léri-Joanny-Syndrom)

## Diskussion

Erstmals beschrieben wurde die Osteopoikilose 1915 vom Radiologen und Chirurgen Heinrich Albers-Schönberg (1865–1921). Die bis heute gültige Namensgebung erfolgte durch die französischen Autoren R. Ledoux-Lebard und D. Chabanix 1917. Bis 2005 gab es schätzungsweise lediglich 400 veröffentlichte Fälle.

Die Pathogenese und Ätiologie sind unklar, voraussichtlich liegt ein genetischer Defekt vor, es existieren diverse Hypothesen, wie beispielsweise hereditär begründete trabekuläre Fehlbildungen, Dysplasie der endochondralen Ossifikation oder ein Verlust der Funktionsmutation im LEMD3-Gen. In der überwiegenden Anzahl der Fälle handelt es sich um eine angeborene Systemerkrankung mit familiärer Häufung bei autosomal-dominanter Vererbung [1]. Die Osteopoikilie zeigt sich in fleckförmigen Spongiosaverdickungen in den Epiphysen mit einer symmetrischen Verteilung und zwischen 1–1000 Skleroseherden pro Knochen [1]. In den Extremitäten können die Herde auch epimetaphysär vorkommen. Die Kompakta ist nicht betroffen. Benli [1] zeigte hinsichtlich der Verteilung folgende Prädispositionsstellen: Phalangen der Hand 100%, Carpalia 97,4%, Metacarpalia 92,5%, Phalangen der Füße 87,2%, Metatarsalia und Tarsalia 84,5%, Becken und Femur 74%, Radius 66,7%, Sacrum 58,9%, Humerus 28,2%, Tibia 20,5%, Fibula 13%. Bilaterales Auftreten zu 94,8%.

In der Literatur wird überwiegend eine Prävalenz von 1:50 000 angegeben. Diese Zahl beruht auf einer Untersuchung am Lorenz-Böhler-Unfallkrankenhaus in Wien anhand von 210 000 Röntgenbildern, in denen 12 Osteopoikiliefälle gefunden wurden, wobei 9 aus einer Familie stammten. Da die Unfallklinik als solche einen positiven Selektionsfaktor darstellen könnte und die 9 Familienmitglieder in derselben Klinik wahrscheinlich keine für die Gesamtbevölkerung repräsentative Stichprobe sind, fällt die Prävalenz möglicherweise tiefer aus.

## Symptome

Die Osteopoikilose ist meistens asymptomatisch. Bis zu 20% der Betroffenen geben allerdings diffuse artikulare Schmerzen an, welche als sekundäre Schmerzen angesehen werden aufgrund eines erhöhten lokalen Knochenstoffwechsels sowie Irritationen durch gelenknahe sklerotische Areale mit erhöhtem intraossären Druck bei venöser Stase [2].

Histologisch bestehen die Herde aus Verdichtungen und Verdickungen der Trabekel (Osteome).

## Diagnostik

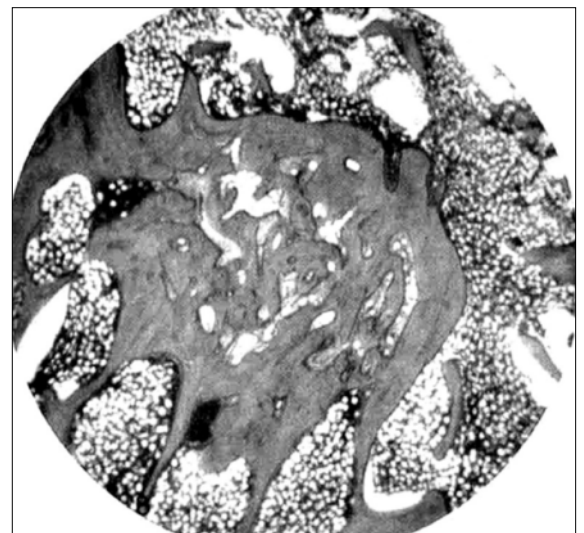
Meistens liegt ein Zufallsbefund wie in unserem Fall vor. Es zeigen sich keine Laborveränderungen. Bei lokalem Auftreten sollte die Suche nach weiteren Herden erfolgen. Ergänzend können Familienangehörige untersucht werden. Die Szintigraphie ist normal.

## Radiologische Befunde

Vorzufinden sind zahlreiche multiple Skleroseherde von wenigen Millimetern bis Zentimetern, in der Regel jedoch <1 cm. Sie sind symmetrisch angeordnet mit einer gelenknahen Häufung am epiphysären Knochenende. Schädel, Sternum und Wirbelsäule sind selten betroffen. Der Einzelherd als solcher ist rundlich oval, auch tropfen- oder lanzettenförmig und annähernd glatt begrenzt.

Morphologie am Beispiel des Humeruskopfes (Abb. 3) [3]:

- irreguläre, verdichtete Knochenbälkchen-Struktur (grau);
- kleine, mit Fettmark gefüllte Lakunen (weiss);
- peripher ziehen verdickte Bälkchen in die umgebende Spongiosa.



**Abbildung 3:** Morphologie am Beispiel des Humeruskopfes (aus [3]: Haberhauer G, Skoumal M. Osteopoikilose. *Journal für Mineralstoffwechsel*. 2005;12(1):5–9. Nachdruck mit freundlicher Genehmigung).

### Differentialdiagnosen

Als wichtigste Differentialdiagnose sind osteoblastische Metastasen anzusehen [4]. Osteoblastische Metastasen machen 15% aller Knochenmetastasen aus, weit häufiger sind osteolytische Knochenmetastasen. Normalerweise sind osteoblastische Metastasen asymmetrisch, präsentieren sich mit ossären Destruktionen, einer Periostreaktion und im Gegensatz zur Osteopoikilose mit positivem Szintigramm.

Bei symmetrischem Vorkommen der ossären Veränderungen können konventionelle Aufnahmen der Gegenseite sowie der Hände die Benignität und somit die Diagnose einer Osteopoikilose bestätigen. Das Risiko einer malignen Transformation ist sehr gering. Dennoch wurden Osteosarkome, Riesenzelltumoren und Chondrosarkome in Zusammenhang mit der Osteopoikilose beschrieben.

Differentialdiagnostisch muss auch an eine Mastocytosis und an die tuberöse Sklerose gedacht werden.

### Therapie

Die asymptomatische Osteopoikilose wird als Zufallsbefund diagnostiziert. Es liegt keine Krankheit vor, so dass auch keine Behandlung erfolgen muss. Bei diffusen artikulären Schmerzen bei gesicherter Diagnose einer Osteopoikilose kann antiphlogistisch vorgegangen werden. Bei Verdacht auf assoziierte Erkrankungen müssen gegebenenfalls weitere Abklärungen erfolgen.

### Kombiniert auftretende Abnormitäten

Die Osteopoikilose kann mit weiteren Abnormitäten einhergehen. In Kombination mit multiplen kutanen Dermatofibromen wäre das Buschke-Ollendorf-Syndrom zu nennen (Dermatofibrosis lenticularis disseminata), welches annähernd in 25% der Osteopoikiliefälle vorliegt.

Weiterhin existieren Kombinationen mit Keloidneigung, Dacryocystitis, diskoidem Lupus erythematodes und Sklerodermie. Skelettale Fehlbildungen, Syndaktylie, Gaumenspalte, Herz- oder Nierenmalformationen (Aortenisthmusstenose, Doppelureter) sowie endokrine und Autoimmunerkrankungen wurden ebenso wie Zwergwuchs und Dystonien in Assoziation mit der Osteopoikilose erwähnt [5].

### Weiterer Verlauf bei unserem Patienten

In unserem Fall lag eine isolierte Osteopoikilose vor. Diagnostisch ergänzend wurden Aufnahmen des Kniegelenkes der Gegenseite sowie beider Hände angefertigt (Abb. 4, 5A, 5B). Auch hier waren die klassischen Veränderungen zu sehen. Hinsichtlich der Wunde des Patienten konnte ein problemloser Wundheilungsverlauf verzeichnet werden.

Da einige Familienangehörige des Patienten sich aus unterschiedlichen Gründen in der Vergangenheit einer radiologischen Diagnostik unterziehen mussten, zeigte sich, dass sowohl bei der Mutter als auch bei einer Schwester die Veränderungen zu sehen waren, bei einer weiteren Schwester und einem Bruder hingegen nicht.



Abbildung 4: Röntgenbild Kniegelenk ap der Gegenseite.

Korrespondenz:  
 Prof. Dr. med. Ralph Zettl  
 Chefarzt Orthopädie/  
 Traumatologie  
 Kantonsspital Frauenfeld  
 CH-8501 Frauenfeld  
 ralph.zettl[at]stgag.ch



Abbildung 5: Röntgenbild der Hände ap rechts (A) und links (B).

## Schlussfolgerung für die Praxis

Wenn ossäre Läsionen der hier beschriebenen Art bei symptomatischen oder asymptomatischen Patienten im Röntgenbild gesehen werden, sollte man an die Osteopoikilose denken, bevor eine weitere invasive Diagnostik betrieben und die Patienten unnötig beunruhigt werden.

### Verdankungen

Wir danken Herrn Prof. Dr. G. Haberhauer für die Nachdruckerlaubnis von Tabelle 1 und Abbildung 3 sowie dem Radiologischen Institut des Kantonsspitals Frauenfeld für das Röntgenbildmaterial.

### Disclosure statement

Die Autoren haben keine finanziellen oder persönlichen Verbindungen im Zusammenhang mit diesem Beitrag deklariert.

### Literatur

- 1 Benli T, Akalin S, Boysan E, Mumcu EF, Kis M, Türkoglu D. Epidemiological, clinical and radiological aspects of osteopoikilosis. *J Bone Joint Surg.* 1992;74-B:504–6.
- 2 Mahboubia I, Mondher G, Amira M, Walid M, Naceur B. Osteopoikilosis: a rare cause of bone pain. *Casparia J Intern Med.* 2015;6:177–9.
- 3 Haberhauser G, Skoumal M. Osteopoikilose. *Journal für Mineralstoffwechsel & Muskuloskeletale Erkrankungen.* 2005;12(1):5–9.
- 4 Ng C, Schwartzman L, Moadel R, Haigentz MJ Jr. Osteopoikilosis: a benign condition with the appearance of metastatic bone disease. *Clin Oncol.* 2015;33:77–8.
- 5 Woyciechowsky TG, Monticelo MR, Keiserman B, Monticelo OA. Osteopoikilosis: what does the rheumatologist must know about it? *Clin Rheumatol.* 2012;31:745–8.