

Journal für
Mineralstoffwechsel

Zeitschrift für Knochen- und Gelenkerkrankungen

Orthopädie • Osteologie • Rheumatologie

Osteopoikilose

Haberhauer G, Skoumal M

Journal für Mineralstoffwechsel &

Muskuloskelettale Erkrankungen

2005; 12 (1), 5-9

Homepage:

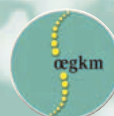
**[www.kup.at/
mineralstoffwechsel](http://www.kup.at/mineralstoffwechsel)**

**Online-Datenbank mit
Autoren- und Stichwortsuche**

Member of the



Indexed in SCOPUS/EMBASE/Excerpta Medica
www.kup.at/mineralstoffwechsel



Offizielles Organ der
Österreichischen Gesellschaft
zur Erforschung des Knochens
und Mineralstoffwechsels



Österreichische Gesellschaft
für Orthopädie und
Orthopädische Chirurgie



Österreichische
Gesellschaft
für Rheumatologie

Krause & Pachernegg GmbH · VERLAG für MEDIZIN und WIRTSCHAFT · A-3003 Gablitz

P. b. b. GZ02Z031108M, Verlagspostamt: 3002 Purkersdorf, Erscheinungsort: 3003 Gablitz

Osteopoikilose

G. Haberhauer¹, M. Skoumal^{1,2}

Die Osteopoikilose (*Osteopathia condensans disseminata*) ist eine seltene und meist asymptomatische benigne, sklerosierende Osteodysplasie. Ätiologie und Pathogenese sind nicht geklärt. Neben sporadischem Auftreten wurden autosomal-dominant mit variabler Penetranz vererbte Fälle beschrieben. Meist ist die Osteopoikilose ein radiologischer Zufallsbefund. Die Knochenszintigraphie ist normalerweise nicht auffällig (eine vermehrte Speicherung schließt jedoch eine Osteopoikilose nicht aus). Es wurden mehrere Osteopoikilose-assoziierte Begleiterkrankungen beschrieben. Das gemeinsame Auftreten mit einer Dermatofibrose (Buschke-Ollendorf-Syndrom) und mit einer Dacryocystitis (Gunal-Seber-Basaran-Syndrom) werden als eigenständige Syndrome geführt. Eine entsprechende Differentialdiagnose der Osteopoikilose („Sklerose-Areale“) ist z. B. zum Ausschluß von Malignomen und Metastasen von Bedeutung. Die meist asymptomatische Erscheinung benötigt keine Therapie. Bei der seltenen aktiven Form der Osteopoikilose könnten Bisphosphonate als Therapie versucht werden.

Osteopoikilosis (Osteopathia condensans disseminata) is an uncommon and usually asymptomatic, benign sclerosing bone dysplasia. Its etiology and pathogenesis remains obscure, but, beside of sporadic appearance, an autosomal dominant inheritance with variable penetrance has been found. It is generally considered an accidental radiologic finding. Bone scans are normal in this condition (but an abnormal bone scan does not exclude the diagnosis). Several developmental dysplasias coexisting with this osteopoikilosis have been reported. In particular, the associations with dermatofibrosis (Buschke-Ollendorf syndrome) and dacryocystitis (Gunal-Seber-Basaran syndrome) have been accepted as different syndromes. The differential diagnosis of osteopoikilosis ("spotted bones") is important e.g. to exclude malignant conditions. The most asymptomatic form requires no treatment. Bisphosphonate may be a sufficient treatment of rare active osteopoikilosis. J Miner Stoffwechs 2005; 12 (1): 5–9.

Die Osteopoikilose ist eine sehr seltene Struktur-anomalie des Knochens. Sie gehört in die Gruppe der sklerosierenden Osteodysplasien und ist gekennzeichnet durch eine Störung der enchondralen Ossifikation (Tabelle 1).

Sie wurde erstmalig 1915 vom Hamburger Radiologen und Chirurgen Heinrich Albers-Schönberg (1865–1921) beschrieben [1]. Die bis heute gültige Namensgebung erfolgte durch die französischen Autoren R. Ledoux-Lebard und D. Chabanaix (unabhängig davon?) nur 2 Jahre später [2].

Epidemiologie

Über die Häufigkeit der Erkrankung gibt es keinerlei absolute Angaben. Seit der Erstbeschreibung dürften bis heute geschätzt max. 400 Fälle publiziert worden sein. 1936 wurden in einer umfassenden Monographie 72 Beobachtungen angeführt. E. Jonasch fand bei der Durchsicht von 210.000 Röntgenbildern des Wiener Lorenz-Böhler-Unfallkrankenhauses 12 Osteopoikilie-Fälle, von denen 9 aus einer Familie stammten. Er schloß daraus auf eine Prävalenz von 1:50.000 [3]. Eine epidemiologische Untersuchung von 53 Fällen aus dem Jahre 1992 ergab ein Ver-

hältnis von männlich : weiblich = 33 : 20 und eine Altersverteilung von 6–68 Jahre [4].

1924 beschrieb der niederländische Radiologe Nicolas Voorhoeve (1879–1927) erstmalig ein familiäres Auftreten einer Osteopoikilose. Der amerikanische Radiologe J. C. Melnick beobachtete 1959 Osteopoikilose-typische radiologische Veränderungen in einer Familie über 4 Generationen und postulierte daraus einen autosomal dominanten Erbgang [5].

Morphologie

Histologisch imponiert die Osteopoikilose durch abnorm dichte, irreguläre Spongiosa-Areale, die ohne spezielle Grenzen in die Umgebung übergehen. Es finden sich Herde von verdichteten lamellären Knochenbälkchen, teils mit Haverschen Systemen und kleinen Fettmark-Lakunen (Abb. 1).

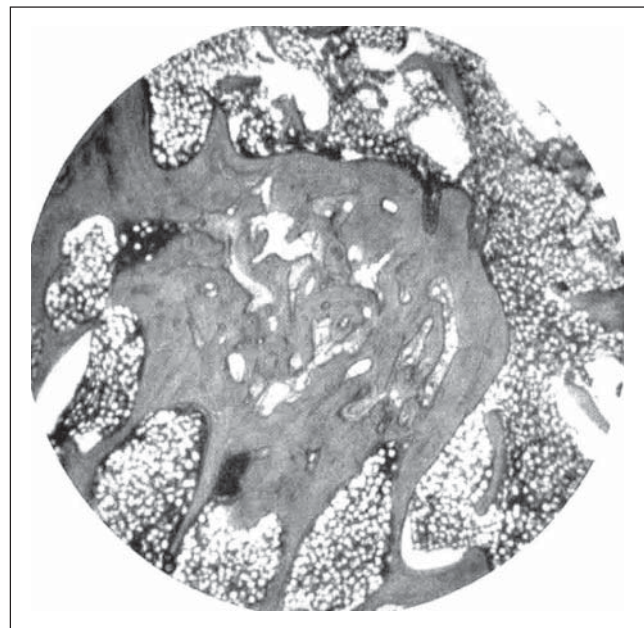


Abbildung 1: Histologisches Bild eines Osteopoikilose-Herdes (Humeruskopf); irreguläre, verdichtete Knochenbälkchen-Struktur mit kleinen, mit Fettmark gefüllten Lakunen. Peripher ziehen verdickte Bälkchen in die umgebende Spongiosa.

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 (Camurati-Engelmann-Erkrankung) Hereditäre multiple diaphysäre Sklerose Endostale Hyperostosen (van Buchem, Caffey-Silverman, Worth)
Gemischte Störung	Melorheostose (Léri-Joanny-Syndrom)

¹Institut für Rheumatologie der Kurstadt Baden in Kooperation mit der Donauuniversität Krems, ²Rheumasonderkrankeanstalt der SVA der gewerblichen Wirtschaft, Baden

Korrespondenzadresse: Dr. Günther Haberhauer, Institut für Rheumatologie der Kurstadt Baden in Kooperation mit der Donauuniversität Krems, Marchetstraße 78, A-2500 Baden, E-mail: gue.haberhauer@chello.at

Umbauvorgänge scheinen (meist) zu fehlen. Histologische Fallbeschreibungen mit Osteoblasten und Osteoklasten könnten jedoch die radiologischen Beobachtungen von einer Progression, vor allem bei jüngeren Patienten, wie auch der Regression (im Alter) erklären [6–8].

Die Herde finden sich häufiger in den Wachstumszonen der Knochen, in den Metaphysen und sind hier in gut durchbluteten Bezirken in Blutgefäßnähe lokalisiert. Die Kompakta des Knochens und das Knochenmark zeigen keine Veränderungen. Histologisch können die radiologischen Befunde von Tumoren abgegrenzt werden.

Ursache

Es handelt sich bei der Osteopoikilose um eine sehr seltene Anomalie, deren Pathogenese bislang unklar ist. Neben sporadischem Auftreten werden auch autosomal dominant (mit variabler Penetranz) vererbte Formen beobachtet. Hypothesen über einen gestörten Umbau des Spongiosagewebes, induziert durch mechanische Belastung, wurden aufgestellt, blieben allerdings unbewiesen, Hinweise für Mikrofrakturen konnten nicht gefunden werden.

Nach heutiger Ansicht wird ein genetischer Defekt für diese seltene Erscheinung verantwortlich gemacht. Ein eindeutig zuordenbarer Gen-Defekt konnte jedoch noch nicht identifiziert werden.

Klinik

Zu welchem Zeitpunkt die punktförmigen Veränderungen auftreten, ist unbekannt. Sie dürften sich (meist völlig symptomlos) während des Wachstums entwickeln und bleiben nach dessen Abschluß fast immer unverändert. Ihre Entdeckung ist meist zufällig und von differentialdiagnostischem Interesse. Klinisch tritt die Osteopoikilie nicht oder kaum in Erscheinung. Störungen des Mineralstoffwechsels liegen nicht vor. Alle relevanten Laborparameter sind unverändert. Nur etwa 15 % der Osteopoikilose-Patienten sollen mäßige Gelenksymptome (Schmerzen und auch Synovitis) haben. Knie, Hüften und Schultern sind die am häufigsten involvierten Gelenke [7, 9].

Radiologie

Die Veränderungen sind mehr oder minder über das ganze Skelett verteilt. Radiologisch imponieren sie als punktförmige ossäre Verdichtungen (was u. a. zur Bezeichnung



Abbildung 2: Osteopoikilose-Herde in Becken und Femora bds.

„Osteopathia condensans disseminata“ geführt haben mag). Besonders häufig sind die Veränderungen im Bereich des Carpus und Tarsus sowie den Epiphysen langer Röhrenknochen zu finden.

Es handelt sich um multiple, scharf begrenzte, rundlich ovale Herde mit fleckig-streifig-gemischter Struktur, häufig symmetrisch verteilt im Bereich der Epi- und Metaphysen langer Röhrenknochen, im Hand- und Fußwurzelbereich, im Becken sowie in der Scapula. Sehr selten sind Rippen, Clavicula, Wirbelkörper und Schädel betroffen. Die Größe der einzelnen Knochenverdichtungen kann bis zu 25 mm betragen [10–13].

Skelettszintigraphisch sind meist keine Aktivitätsanreicherungen im Sinne eines Knochenumbaus zu sehen [14] (Abb. 2 und 3). Die Osteopoikilose soll keinen negativen Einfluß auf Frakturheilungen haben [15].

Begleiterkrankungen

Ein Buschke-Ollendorf-Syndrom (Osteopoikilose in Kombination mit einer Dermatofibrosis) liegt in ca. 10–15 % vor [16, 17]. Es ist als Folge einer Proliferation metabolisch aktiver Fibroblastenformationen aufzufassen, ebenso die Kombination mit (abdominellen) Keloiden. Auch die Kombination von Osteopoikilose und Dacryocystitis (Gunal-Seber-Basaran-Syndrom) wird als eigenständige Erkrankung anerkannt [18].

Daneben gibt es noch mehrere Einzel- und auch Mehrfach-Beschreibungen von möglicherweise Osteopoikilose-assoziierten Krankheitsbildern und Tumoren (Tabelle 2).

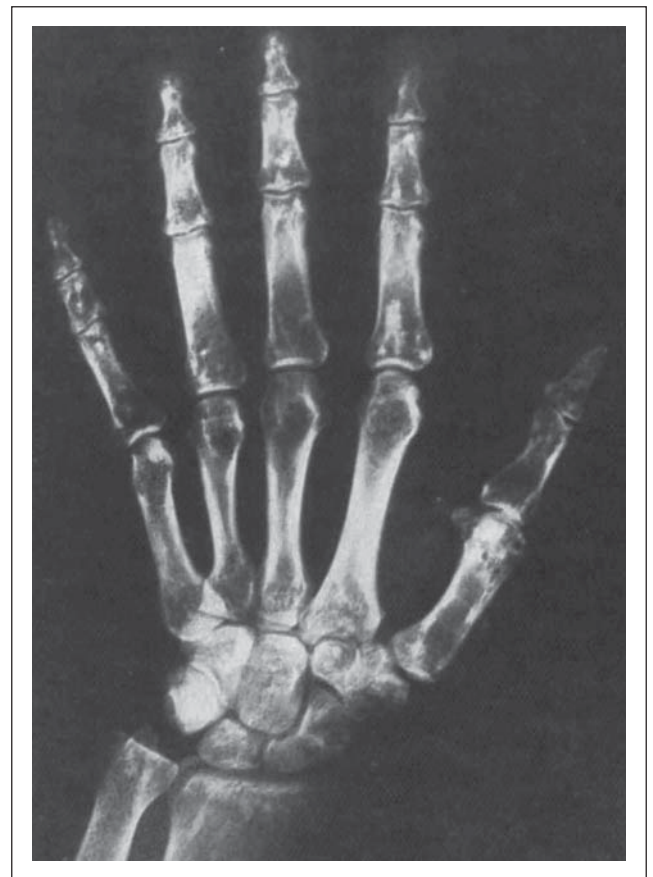


Abbildung 3: Osteopoikilose-Herde in den Handknochen (sog. „Mischtyp“).

Tabelle 2: Osteopoikilose-assoziierte Erkrankungen und Tumore [16–18, 20–31]

Dermatologie	Dermatofibrosis lenticularis disseminata (Buschke-Ollendorf Syndrom) Diskoider Lupus erythematoses Lineare Sklerodermie Keratome Keloid-Formationen Psoriasis vulgaris (?)
Osteologie	Melorheostose Osteopathia striata Exostosen Osteitis condensans ilei Fibröse Osteodysplasie Synoviale Chondromatose Kalzifizierende Chondrome Riesenzelltumore Chondrosarkom Osteosarkom
Rheumatologie	Rheumatoide Arthritis
Neurologie	Zervikale Myelopathie Spinalkanalstenosen Guillain-Barre-Syndrom Otosklerose
Augenheilkunde	Dacryocystitis (Gunal-Seber-Basaran-Syndrom)
Gastroenterologie	Abdominelle Keloide Peptische Ulzera (?)
Endokrinologie	Pubertas praecox Diabetes mellitus
Kongenitale Dysplasien	Coarctatio aortae Doppel-Ureteren Behaarte Lippen Gesichts- u. Zahn-Mißbildungen Wachstumsstörungen

Diagnostik und Differentialdiagnostik

Die Diagnostik erfolgt primär radiologisch (s. o.). Beim Vorliegen der generalisierten Form ist die Diagnosestellung relativ einfach. Bei lokalem Auftreten sollte nach weiteren Herden gesucht werden (und auch an ein familiäres Auftreten gedacht werden).

Differentialdiagnostisch wäre bei lokalisierten Knochenverdichtungen an akzessorische Knochen, Sesambeine, „Stieda-Pellegrini-Schatten“, Kompaktainseln, Knocheninfarkte, Knochentuberkulose, Osteomyelitis, Lues, Osteome, osteoplastische Metastasen und Knochentumore zu denken. Falls erforderlich, sollte eine gezielte Biopsie durchgeführt werden. Auch die Möglichkeit einer malignen Transformation der Veränderungen wurde suspekt, was eine diesbezügliche Observanz der Patienten erforderlich macht.

Therapie

Eine Therapie der Osteopoikilose ist meist nicht erforderlich, bei Bedarf sind symptomatische Maßnahmen (NSAR)

ausreichend. Bei der seltenen progredienten Form könnte analog zur Melorheostose eine (parenterale) Gabe von Bisphosphonaten zur Stabilisierung versucht werden [19].

Literatur:

- Albers-Schönberg H. Eine seltene, bisher nicht bekannte Struktur-anomalie des Skelettes. *Fortschr Geb Röntgenstr Nuklearmed* 1915/1916; 23: 174–5.
- Ledoux-Lebard R, Chabaneix D. L'ostéopoeclie forme nouvelle d'ostéite condensante généralisée sans symptomes cliniques. *J Radiol Electrol Med Nukl* 1917; 2: 133–7.
- Jonasch E. 12 Fälle von Osteopoikilie. *Fortschr Röntgenstr* 1955; 82: 344–53.
- Benli IT, Akalin S, Boysan E, Mumcu EF, Kis M, Türkoglu D. Epidemiologic, clinical and radiological aspects of osteopoikilosis. *J Bone Joint Surg* 1992; 74B: 504–6.
- Melnick JC. Osteopathia condensans disseminata (osteopoikilosis). Study of a family of 4 generations. *Am J Roentgenol* 1959; 82: 229–38.
- Schmorl G. Anatomische Befunde bei einem Fall von Osteopoikilie. *Fortschr Röntgenstr* 1931; 44: 1–8.
- Remmele W. Die Osteopoikilie. *Ergebn Allg Path* 1968; 49: 182–228.
- Holly LE. Osteopoikilosis. Five year study. *Am J Röntgenol* 1936; 36: 152–60.
- Borman P, Ozoran K, Aydog T, Coskun S. Osteopoikilosis: report of a clinical case and review of the literature. *Joint Bone Spine* 2002; 69: 230–3.
- Resnick D, Niwayama G. Enostosis hyperostosis and perostitis: diagnosis of bone and joint disorders. Saunders, Philadelphia-London-Toronto, 1981; 2962.
- Schai E. Drei Fälle von Osteopoikilie. *Z Rheumatol* 1975; 34: 27–38.
- Wicke K, Fezoulidis I, Neuhold A, Wicke L. Osteopoikilie in der Magnetresonanztomographie (Fallbericht). *Wien Med Wochenschr* 1989; 139: 95–7.
- Michiels I, Schaub T, Scheinzabach M. Melorheostose, Osteopoikilie und Osteopathia striata. Ihre klinische Bedeutung und der Wert der Szintigraphie in der Differentialdiagnose. *Beitr Orthop Traumatol* 1990; 37: 317–30.
- Whyte MP, Murphy WA, Siegel BA. 99m-Tc-pyrophosphate bone imaging in osteopoikilosis, osteopathia striata, and melorheostosis. *Radiology* 1978; 127: 439.
- Sim E. Osteopoikilie – Frakturheilung. *Unfallchirurgie* 1989; 15: 303–5.
- Buschke A, Ollendorf H. Ein Fall von Dermatofibrosis lenticularis disseminata und Osteopathia condensans disseminata. *Dermatol Wochenschr* 1928; 86: 257–62.
- Colla F, Brühlmann P, Panizzon R, Michel BA. Osteopoikilie – Haut- und Gelenkmanifestationen. *Z Rheumatol* 1995; 54: 123–7.
- Günel I, Seber S, Basaran N, Artan S, Günel K, Göktürk E. Dacryocystitis associated with osteopoikilosis. *Clin Genet* 1993; 44: 211–3.
- Donath J, Poor G, Kiss C, Fornet B, Genant H. Atypical form of active melorheostosis and its treatment with bisphosphonate. *Skeletal Radiol* 2002; 31: 709–13.
- Butkus CE, Michels VV, Lindor NM, Cooney WP. Melorheostosis in a patient with familial osteopoikilosis. *Am J Med Genet* 1997; 72: 43–6.
- Cantatore FP, Carozzo M, Loperfido MC. Mixed sclerosing bone dystrophy with features resembling osteopoikilosis and osteopathia striata. *Clin Rheumatol* 1991; 10: 191–5.
- Cazzola M, Caruso I, Montrone F, Sarzi Puttini P. Rheumatoid arthritis associated with osteopoikilosis. *Clin Exp Rheumatol* 1989; 7: 423–6.
- Debeer P, Pykels E, Lammens J, Devriendt K, Fryns JP. Melorheostosis in a family with autosomal dominant osteopoikilosis: report of a third family. *Am J Med Genet* 2003; 119A: 188–93.
- Gunal I, Kiter E. Disorders associated with osteopoikilosis: 5 different lesions in a family. *Acta Orthop Scand* 2003; 74: 497–9.
- Nevin NC, Thomas PS, Davis RI, Cowie GH. Melorheostosis in a family with autosomal dominant osteopoikilosis. *Am J Med Genet* 1999; 82: 409–14.
- Sarralde A, Garcia-Cruz D, Nazara Z, Sanchez-Corona J. Osteopoikilosis: report of a familial case. *Genet Couns* 1994; 5: 373–5.
- Ayling RM, Evans PEL. Giant cell tumor in a patient with osteopoikilosis. *Acta Orthop Scand* 1988; 59: 74–6.
- Grimer RJ, Davies AM, Starkie CM, Sneath RS. Chondrosarcoma in a patient with osteopoikilosis. *Rev Chir Orthop* 1989; 75: 188–90.
- Havitcioglu H, Günel I, Gocen S. Synovial chondromatosis associated with osteopoikilosis – a case report. *Acta Orthop Scand* 1998; 69: 649–50.
- Mindell ER, Northup CS, Douglass HO. Osteosarcoma associated with osteopoikilosis. *J Bone Joint Surg Am* 1978; 60: 406–8.
- Strosberg JM, Adler RG. Otosclerosis associated with osteopoikilosis. *JAMA* 1981; 246: 2030–1.

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)