

Buschke-Ollendorffs syndrom i to generationer imiterende Calvé-Legg-Perthes' sygdom

Nebras Ali¹, Sanne Fast¹, Mette Ramsdal Poulsen² & Anette Bygum¹

KASUISTIK

1) Hudafdeling I og Allergicentret, Odense Universitetshospital
2) Radiologisk Afdeling, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger
2015;177:V04130231

Buschke-Ollendorffs syndrom er en sjælden autosomal dominant arvelig sygdom med en incidens på ca. 1:20.000 [1]. Sygdommen er forårsaget af *loss of function*-mutationer i genet *LEMD3 (MAN1)* på kromosom 12q14, som betinger en heterogen klinisk fænotype. Der er tale om en samtidig tilstedeværelse af nævoide hudforandringer og osteopoikilose, hvor sidstnævnte er en benign knogledysplasi med symmetriske foci af osteosklerotiske trabekler.

SYGHEHISTORIE

En seksårig dreng med diagnosticeret Calvé-Legg-Perthes' hoftedysplasi blev henvist fra et pædiatrisk ambulatorium til vurdering af hudforandringer. En objektiv undersøgelse viste puklede, cikatricielt udseende hudlæsioner i et 4 cm langt plaque på abdomen (Figur 1A) og tilsvarende mindre elementer på nates samt dorsalt over første metatarsofalangealled. Moderen oplyste, at hun siden sin tidlige barndom havde haft nogle hudfortykkelser mellem skulderbladene og på lænderyggen samt mere dybtliggende og indtrukne forandringer på højre balde og bag på låret

(Figur 1B). Hun havde været indlagt på en dermatologisk afdeling i niårsalderen, hvor en hudstansbiopsi viste fibrose. På grund af hoftesmerter havde hun som barn fået foretaget røntgenundersøgelse af pelvis. Røntgenbilledet viste bilateral fortætning af knoglevævet i caput femoris. Efterfølgende fik hun diagnosticeret Calvé-Legg-Perthes' hoftedysplasi. Hun havde tidligere fået foretaget en røntgenundersøgelse af columna i forbindelse med et piskesmældstraume, og man var dengang blevet meget forundret over at finde nogle metastaselignende knogleforandringer. Ved en objektiv undersøgelse af moderen, fandtes bindevævsnevi på ryggen interskapulært, på højre side af regio lumbalis og mere profunt på højre nates og posteriort på højre femur.

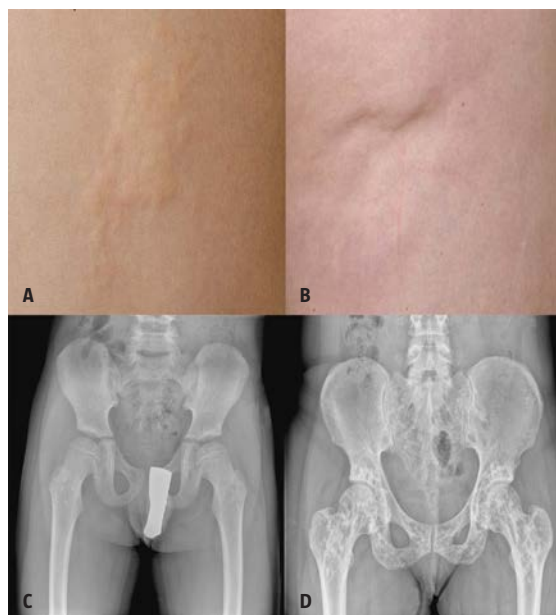
Ved en røntgenundersøgelse af drengens pelvis fandt man bilateralt spredte, symmetriske osteosklerotiske forandringer i regio intertrochanterica, hvilket er foreneligt med osteopoikilose (Figur 1C). Nye røntgenundersøgelser af moderens pelvis viste ligeledes multiple osteosklerotiske processer omkring os sacrum og collum femoris bilateralt (Figur 1D). Hos moderen viste hudstansbiopsi af det afficerede hudområde elastom med forandringer i såvel kollagen som elastin. På baggrund af det kliniske billede, røntgenfund og hudbiopsi blev diagnosen Buschke-Ollendorffs syndrom fastslået.

DISKUSSION

De karakteristiske hudlæsioner ved Buschke-Ollendorffs syndrom er: hudfarvede til gullige papler, som måler en eller flere millimeter i diameter og gullige plaques med en diameter på flere centimeter. De små papler er oftest talrige, likenoide og med udbredt symmetrisk fordeling, mens de plakøse elementer er få og asymmetrisk lokaliserede. Hudforandringerne hos patienten i sygehistorien og hans mor var plakøse. Patofysiologien bag de kutane fund er ukendt [2, 3]. Osteopoikilose er en sjælden arvelig knoglesygdom, som kun kan verificeres ved røntgenundersøgelse. Sygdommen viser sig ved velafgrænsede, ovale områder med øget radiodensitet af knoglevævet. Fokusstørrelsen strækker sig fra 2 mm til 5 mm og involverer primært de appendikulære knoglers epifyser og metafyser. Sygdommen er oftest asympto-

FIGUR 1

Puklede og cikatricielt udseende nævoide hudforandringer på abdomen (A) og nates (B). Osteopoikilose hos dreng (C) og mor (D) med Buschke-Ollendorffs syndrom.



matisk, men 15-20% af patienterne oplever smerter og ledeffusioner. Osteopoikilose udvikler sig i barndommen og persisterer gennem livet. Hos personerne i sygehistorien ses, at osteopoikilose kan forveksles med Calvé-Legg-Perthes' hoftedysplasi, som er en osteonekrotisk tilstand, som afficerer caput femoris og hyppigst ses hos drenge i 5-6-årsalderen [4].

Buschke-Ollendorffs syndrom kan optræde familiært og med varierende ekspressivitet. Afficerede individer har oftest både hud- og knogleforandringer, selvom tilstanden kan være monosymptomatisk [5]. BOS har et benignt forløb og kræver ikke behandling. På baggrund af det radiologiske billede kan syndromet forveksles med osteonekrose, sklerotiske knoglemetastaser, osteomer, stribet osteopati, meloreostose og tuberøs sklerose. Det er derfor vigtigt at have kendskab til dette syndrom, så man kan differentiere det fra andre behandlingskrævende tilstande.

SUMMARY

Nebras Ali, Sanne Fast, Mette Ramsdal Poulsen & Anette Bygum:
Buschke-Ollendorff syndrome in two generations imitated
Calvé-Legg-Perthes disease
Ugeskr Læger 2015;177:V04130231

Buschke-Ollendorff syndrome is a rare condition characterized by skin manifestations and osteopoikilosis. We describe a mother and her son who presented with indurated skin lesions suggestive of connective tissue naevi. X-rays showed multiple symmetrical foci of osteosclerosis. They had both been diagnosed earlier with Calvé-Legg-Perthes disease, which on revision most likely represented Buschke-Ollendorff syndrome. Buschke-Ollendorff syndrome may imitate Calvé-Legg-Perthes disease. Skin signs may be the clue to diagnosis. Main differentials are sclerotic bone metastases and osteoma.

KORRESPONDANCE: Anette Bygum, Hudafdeling I og Allergicentret, Odense Universitetshospital, Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C.
E-mail: anette.bygum@rsyd.dk

ANTAGET: 30. maj 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 19. august 2013

INTERESSEKONFLIKTER: ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSE: Ole Clemmensen, Afdeling for klinisk Patologi, Odense Universitetshospital, takkes for histopatologisk beskrivelse af hudstansbiopsi.

LITTERATUR

1. Burger B, Hershkovitz D, Indelman M et al. Buschke-Ollendorff syndrome in a three-generation family: influence of a novel LEMD3 mutation to tropoelastin expression. *Eur J Dermatol* 2010;20:693-7.
2. Yadegari M, Whyte MP, Mumm S et al. Buschke-Ollendorff syndrome: absence of LEMD3 mutation in an affected family. *Arch Dermatol* 2010;146:63-8.
3. Ehrig T, Cockerell CJ. Buschke-Ollendorff syndrome: report of a case and interpretation of the clinical phenotype as a type 2 segmental manifestation of an autosomal dominant skin disease. *J Am Acad Dermatol* 2003;49:1163-6.
4. Wiig O, Svenningsen S, Terjesen T. Calvé-Legg-Perthes' sygdom. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2011;131:946-9.
5. Woodrow SL, Pope FM, Handfield-Jones SE. The Buschke-Ollendorff syndrome presenting as familial elastic tissue naevi. *Br J Dermatol* 2001;144:890-3.