

# Displasias ósseas esclerosantes: um ensaio iconográfico

*Sclerosing bone dysplasias: a pictorial essay*

Vinicius de Almeida Cavalcante Galdino<sup>1,a</sup>, Marcelo Mantiole Martins<sup>1,b</sup>, Vinicius Neves Marcos<sup>1,c</sup>, Gabriel Fernandes Gonçalves<sup>2,d</sup>, Rafaela Gonçalves Dias<sup>2,e</sup>, Daniela Rambaldi Mileti<sup>2,f</sup>

1. Departamento de Radiologia do Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU-UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil.

2. Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil.

Correspondência: Dr. Vinicius de Almeida Cavalcante Galdino. Avenida Eugênio do Nascimento, s/n°, Dom Bosco. Juiz de Fora, MG, Brasil, 36038-330. E-mail: vinicius.galdino@ebserh.gov.br.

a. <https://orcid.org/0009-0006-2878-2384>; b. <https://orcid.org/0000-0002-8453-0791>; c. <https://orcid.org/0000-0002-3921-0828>;

d. <https://orcid.org/0009-0002-6746-8436>; e. <https://orcid.org/0009-0008-1673-8217>; f. <https://orcid.org/0000-0003-4657-802X>.

Submetido em 10/6/2024. Revisado em 12/7/2024. Aceito em 16/9/2024.

Como citar este artigo:

Galdino VAC, Martins MM, Marcos VN, Gonçalves GF, Dias RG, Mileti DR. Displasias ósseas esclerosantes: um ensaio iconográfico. Radiol Bras. 2024;57:e20240058.

**Resumo** As displasias ósseas esclerosantes abrangem anormalidades na densidade óssea, divididas em hereditárias e não hereditárias. Diagnosticadas principalmente por radiografia, muitas vezes são achados incidentais. Entre as formas hereditárias destacam-se a osteopetrose, a osteopoiquiose, a esclerose diafisária múltipla, a osteopatia estriada e a doença de Camurati-Engelmann. Entre as formas não hereditárias, a osteosclerose intramedular e a melorreostose apresentam características radiográficas específicas. Diferenciais importantes incluem as metástases osteoblásticas, a esclerose tuberosa e a osteodistrofia renal, exigindo diferenciação cuidadosa em razão das suas semelhanças.

**Unitermos:** Displasias ósseas; Hiperostose; Esclerose.

**Abstract** Sclerosing bone dysplasias encompass abnormalities in bone density, divided into hereditary and nonhereditary forms. Primarily diagnosed through radiography, they are often incidental findings. Among the hereditary forms, the following stand out: osteopetrosis, osteopoiikilosis, multiple diaphyseal sclerosis (ribbing disease), osteopathia striata, and Camurati-Engelmann disease. Among the nonhereditary forms, intramedullary osteosclerosis and melorreostosis present specific radiographic characteristics. The main differential diagnoses include osteoblastic metastases, tuberous sclerosis, and renal osteodystrophy, requiring careful differentiation because of their similarities.

**Keywords:** Bone diseases, developmental; Hyperostosis; Osteosclerosis.

## INTRODUÇÃO

As displasias ósseas esclerosantes (DOEs) são anormalidades resultantes do aumento focal ou difuso da densidade óssea, podendo ser diagnosticadas pela radiografia convencional, visto que apresentam aspectos característicos<sup>(1)</sup>. Os radiologistas devem conhecer os achados radiológicos típicos para diferenciá-las de outras causas de esclerose óssea. Este ensaio iconográfico tem por objetivo ilustrar e diferenciar as DOEs e exemplificar alguns diagnósticos diferenciais importantes para a prática clínica.

## DOES HEREDITÁRIAS

As DOEs hereditárias podem ser sintomáticas, com diagnóstico desde a infância, ou assintomáticas, com diagnóstico tardio na fase adulta<sup>(1)</sup>.

### Osteopetrose

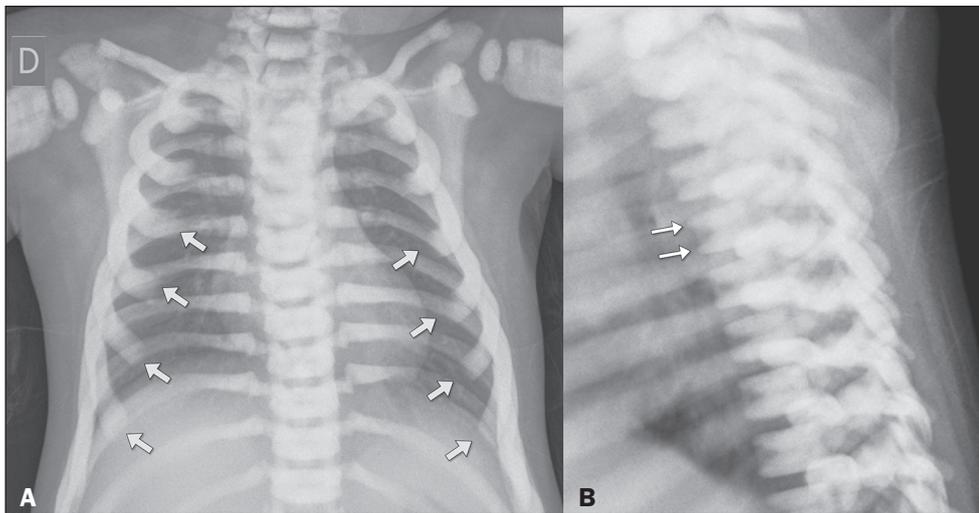
É uma displasia da camada esponjosa caracterizada pela diminuição da atividade dos osteoclastos, que resulta em alterações no remodelamento ósseo, determinando espessura aumentada e alterações morfológicas, favorecendo o risco de fraturas<sup>(2)</sup>. O subtipo autossômico recessivo é caracterizado por mortalidade precoce, ao passo que no subtipo autossômico dominante os pacientes podem tanto

ser assintomáticos ou apresentar complicações como fraturas, osteomielite e lesões de nervos cranianos<sup>(2)</sup>.

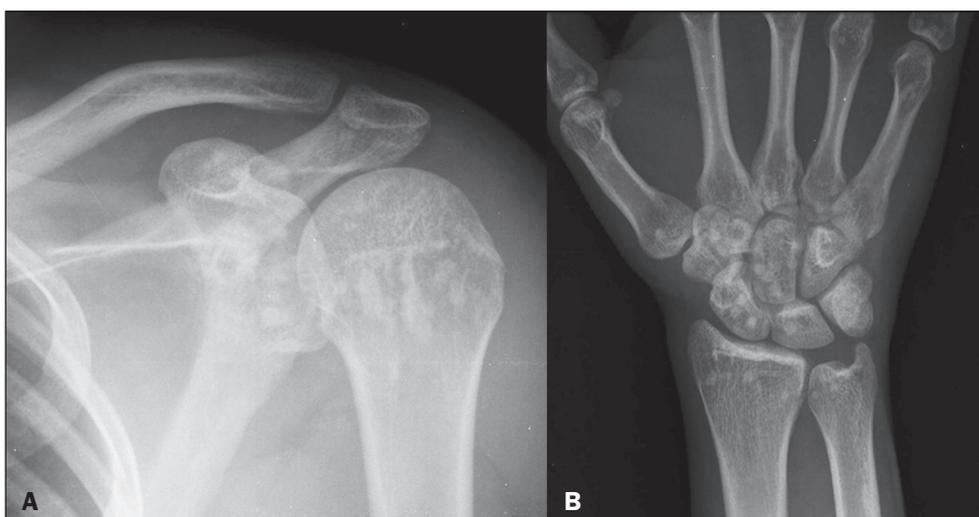
As alterações radiológicas são marcadas por aumento difuso da densidade óssea com perda da diferenciação corticomedular, além de fraturas recentes ou em consolidação. Outras alterações características são: alargamento das junções costocondrais (Figura 1), alargamento metafisário característico (deformidade tipo frasco de Erlenmeyer), osso dentro de osso e linhas metafisárias alternadas radiotransparentes/radiodensas, e esclerose difusa da placa terminal nos platôs vertebrais (“vértebras em sanduíche”) (Figura 1).

### Osteopoiquiose (osteopatia condensante disseminada)

É um distúrbio de ossificação endocondral que acomete a esponjosa secundária, resultando em depósitos focais de osso compacto com aparência de enostose óssea. Apresenta-se como múltiplos focos escleróticos, às vezes com espículas que se misturam com as trabéculas circundantes mimetizando “forma de pincel”<sup>(3)</sup>. O aspecto característico é o de múltiplas enostoses ósseas com tamanhos diversos, depositadas nas extremidades de ossos tubulares curtos, ossos do tarso, carpo e pelve, e nas regiões metafisárias dos ossos longos (Figura 2)<sup>(1,3,4)</sup>. Em pacientes



**Figura 1.** Paciente de 1 ano e 4 meses, com a forma autossômica recessiva da osteopetrose, foi submetido a radiografia de tórax por suspeita de pneumonia. Notar o aumento difuso da densidade óssea, com perda da diferenciação cortical-medular. Na incidência posteroanterior (A), observar o alargamento das junções costocostais (setas). A incidência em perfil (B) mostra a aparência característica de “vértebra em sanduíche”, decorrente do acúmulo de osso nas placas terminais vertebrais superior e inferior (setas).



**Figura 2.** Radiografias de ombro e punho de paciente de 21 anos com história de trauma automobilístico. Notar os múltiplos focos de aumento da densidade óssea na cabeça umeral e glenoide na radiografia de ombro (A), bem como nos elementos ósseos do punho direito (B), achado típico da osteopoikilose.

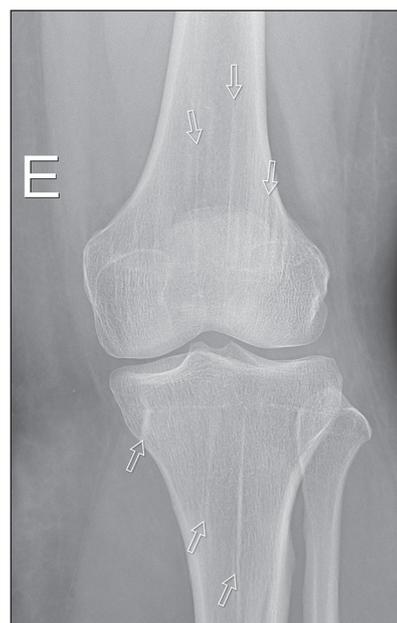
que apresentam risco aumentado para metástases ósseas escleróticas, pode ser necessária a avaliação por cintilografia óssea, uma vez que os focos de enostose não demonstram aumento na captação.

### Osteopatia estriada

É um distúrbio secundário da esponjosa, causado por um desequilíbrio entre a formação de osso pelos osteoblastos e reabsorção por osteoclastos, levando a um aumento da formação ou limitação na reabsorção. Não apresenta anormalidades físicas, sendo diagnosticada incidentalmente em exames de imagem<sup>(3)</sup>. É caracterizada por estrias lineares densas nas diáfises e metáfises de ossos longos e tubulares. As estrias correm paralelamente ao longo eixo do osso e são tipicamente vistas em áreas de rápido crescimento, como o fêmur (Figura 3). Nos ossos ilíacos, as estrias podem apresentar aspecto em leque, em razão dos seus padrões de crescimento<sup>(3)</sup>.

### Esclerose diafisária múltipla hereditária

É um distúrbio de ossificação intramembranosa. Manifesta-se após a puberdade, podendo progredir lentamente



**Figura 3.** Radiografia do joelho esquerdo de paciente de 25 anos com história de trauma por atropelamento. Notar as estrias radiopacas verticais na medular óssea do fêmur distal e tíbia proximal, sem outras alterações na medular ou cortical óssea, achados característicos de osteopatia estriada.

ou estabilizar. Os exames demonstram espessamento cortical envolvendo o periósteo e endósteo da porção diafisária dos ossos longos, especialmente fêmur e tibia, poupando as epífises (Figuras 4 e 5). Pode evoluir com estreitamento dos canais medulares<sup>(3,5)</sup>. É um diagnóstico de exclusão, cujos principais diagnósticos diferenciais são osteossarcoma, osteoma osteoide, osteomielite, fratura por estresse e doença de Camurati-Engelmann<sup>(5)</sup>.

**Doença de Camurati-Engelmann**

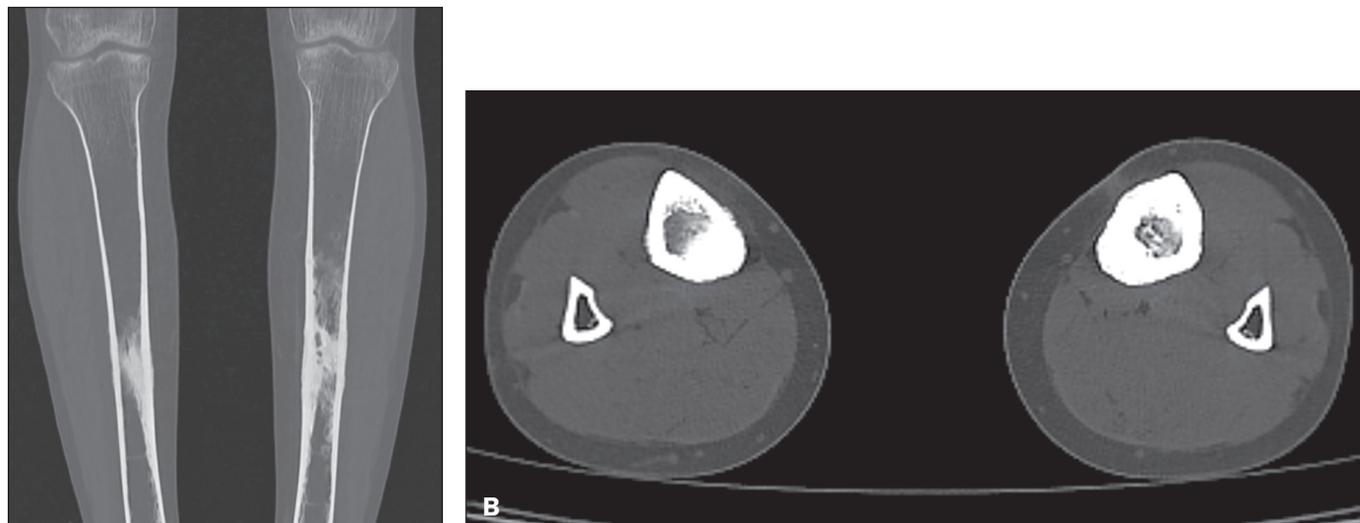
É caracterizada por alterações no crânio e diáfises dos ossos tubulares longos. Manifesta-se como dores ósseas,

redução da massa muscular e hipotonia dos membros inferiores. Observam-se hiperostose craniana e aumento ósseo fusiforme e esclerose de ossos longos, associados a espessamento cortical irregular das diáfises com hiperostose estendendo-se para periósteo e endósteo. A hiperostose geralmente é bilateral, mas pode ser assimétrica<sup>(6)</sup>.

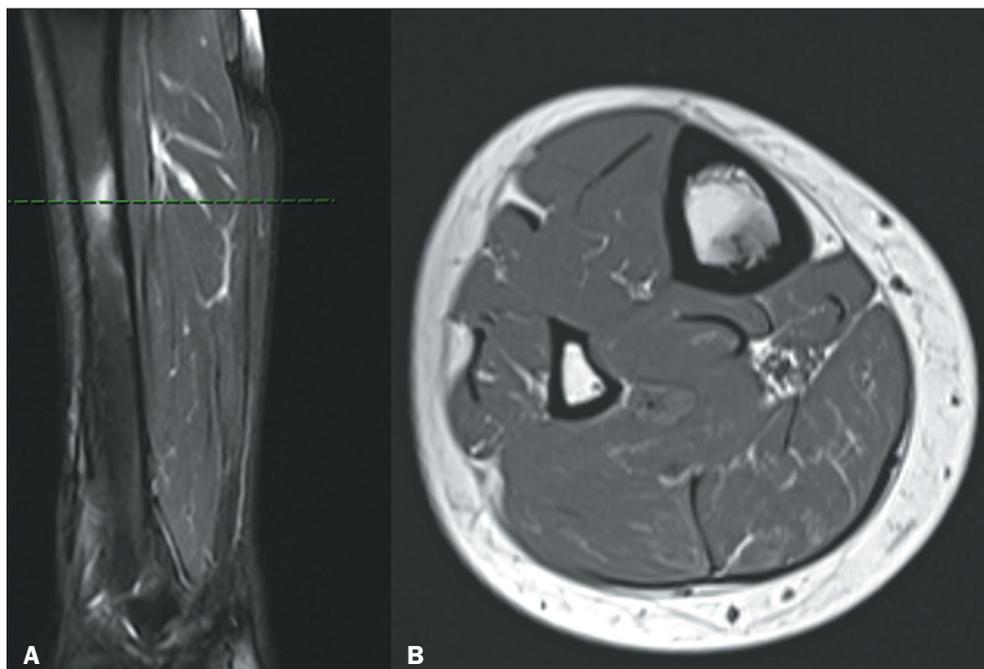
**DOES NÃO HEREDITÁRIAS**

**Osteosclerose intramedular**

É uma formação óssea endosteal com esclerose diafisária em ossos longos de adultos cujo acometimento é assimétrico. Seu principal sintoma é dor mecânica crônica



**Figura 4.** Paciente de 35 anos, com história de dor crônica na face anterior da tibia, submetida a tomografia computadorizada de articulações de membro inferior, imagens coronal (A) e axial (B). Observar o espessamento da cortical óssea, envolvendo tanto a superfície periosteal como a endosteal, além de esclerose da medular no terço médio da tibia bilateral. As alterações descritas determinam estreitamento do canal medular. Na esclerose diafisária é típico o acometimento da tibia, de forma unilateral ou bilateral assimétrica, com espessamento periosteal e endosteal, poupando as metáfises e epífises.



**Figura 5.** Ressonância magnética de membro inferior da paciente da Figura 4, imagens sagital T2 com saturação de gordura (A) e axial T1 sem saturação (B) no nível da linha pontilhada verde na imagem A. Notar o espessamento da cortical no terço médio da tibia (mais bem caracterizado no axial T1), apresentando alteração de sinal com padrão de edema da medular óssea adjacente (demonstrado no sagital T2 com saturação de gordura), sem envolvimento de partes moles.

na diáfise de ossos longos<sup>(7)</sup>. Caracteriza-se pelo aumento da formação óssea no espaço medular dos ossos longos (tíbia, fíbula e fêmur), sem espessamento cortical ou reação periosteal (Figura 6). Pode haver edema das partes moles adjacentes à lesão. Na cintilografia óssea apresenta captação intensa nas regiões afetadas, permitindo a caracterização da distribuição habitual, ajudando a diferenciar das outras displasias esclerosantes<sup>(3)</sup>. O diagnóstico tende a ser incidental e os diagnósticos diferenciais são: fraturas por estresse, osteomielite, distúrbios metabólicos e endócrinos e tumores formadores de osso<sup>(7)</sup>.

### Melorreostose (doença de Leri)

É uma displasia óssea esclerosante mista com distúrbio da ossificação endocondral e intramembranosa com distribuição que respeita os dermatômos. São caracteristicamente lesões escleróticas com hiperostose cortical e medular, associadas a bordas ósseas onduladas, achado conhecido como o sinal da “cera de vela derretida” (Figura 7) e o padrão tende a ser segmentar e unilateral, comumente associado a acometimento de partes moles adjacentes, como lesões cutâneas e atrofia muscular (Figura 8)<sup>(1,3)</sup>.

### Síndromes “overlap” (síndromes de sobreposição ou displasias mistas)

São displasias não hereditárias que apresentam características de duas ou mais DOEs simultaneamente. Várias associações foram descritas, sendo a mais frequente uma

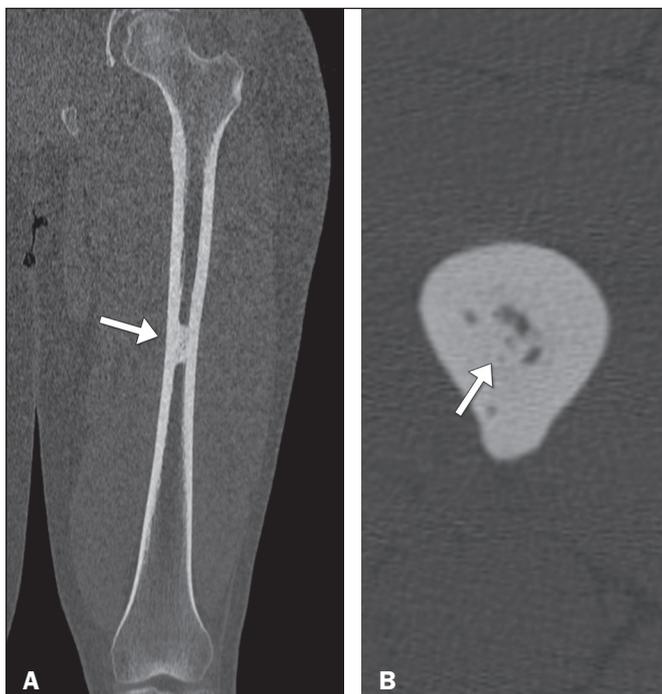
combinação de melorreostose, osteopoiquiose e osteopatia estriada. Por causa da sobreposição de displasias, essas displasias podem ser mais facilmente confundidas com metástases escleróticas<sup>(3)</sup>.

### DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

As DOEs podem apresentar sintomas e características radiográficas que se sobrepõem a outras condições, sejam metabólicas ou neoplásicas, as quais devem ser reconhecidas para prosseguir com o manejo adequado<sup>(3)</sup>. Alguns dos diagnósticos diferenciais estão explicitados a seguir, seja por sua prevalência (metástases osteoblásticas e osteodistrofia renal) ou mesmo por sua raridade (esclerose tuberosa), para adequado reconhecimento pela comunidade radiológica<sup>(3)</sup>.

### Osteodistrofia renal

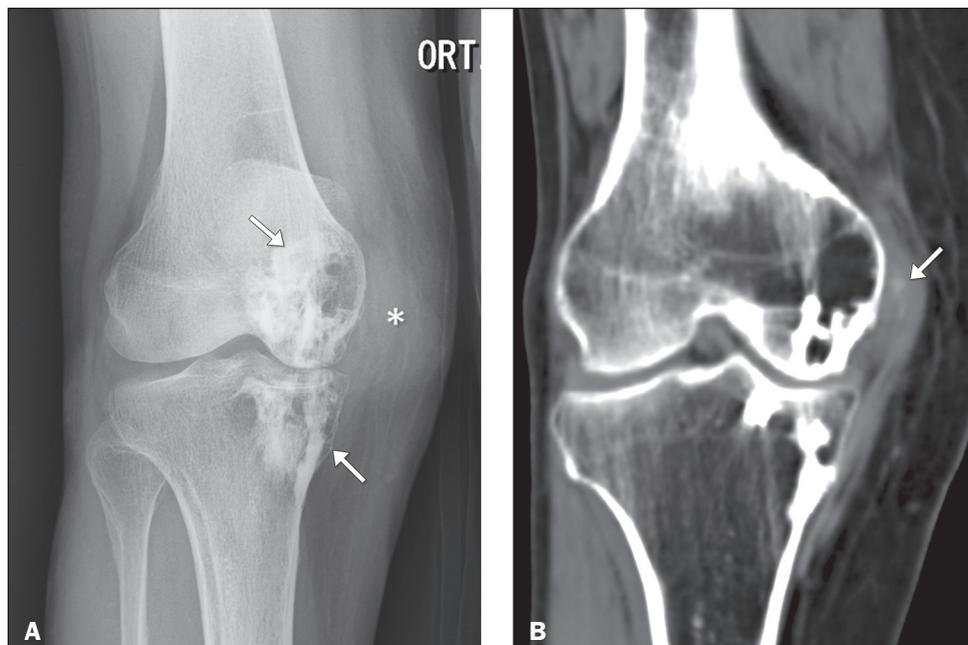
Essa distrofia refere-se aos achados observados no contexto da insuficiência renal crônica, cursando com osteomalácia e hiperparatireoidismo secundário. Em consequência de efeito anabólico do hormônio da paratireoide, o osso acometido pode apresentar aumento difuso da radiodensidade, chamado de osteosclerose difusa. Este achado pode simular displasias esclerosantes e é encontrado com mais frequência no esqueleto axial, onde há maior predomínio de osso trabecular em relação ao osso cortical (Figura 9). Entretanto, apesar do aumento da radiodensidade, o osso é estruturalmente fraco e mais propenso a fraturas<sup>(6)</sup>.



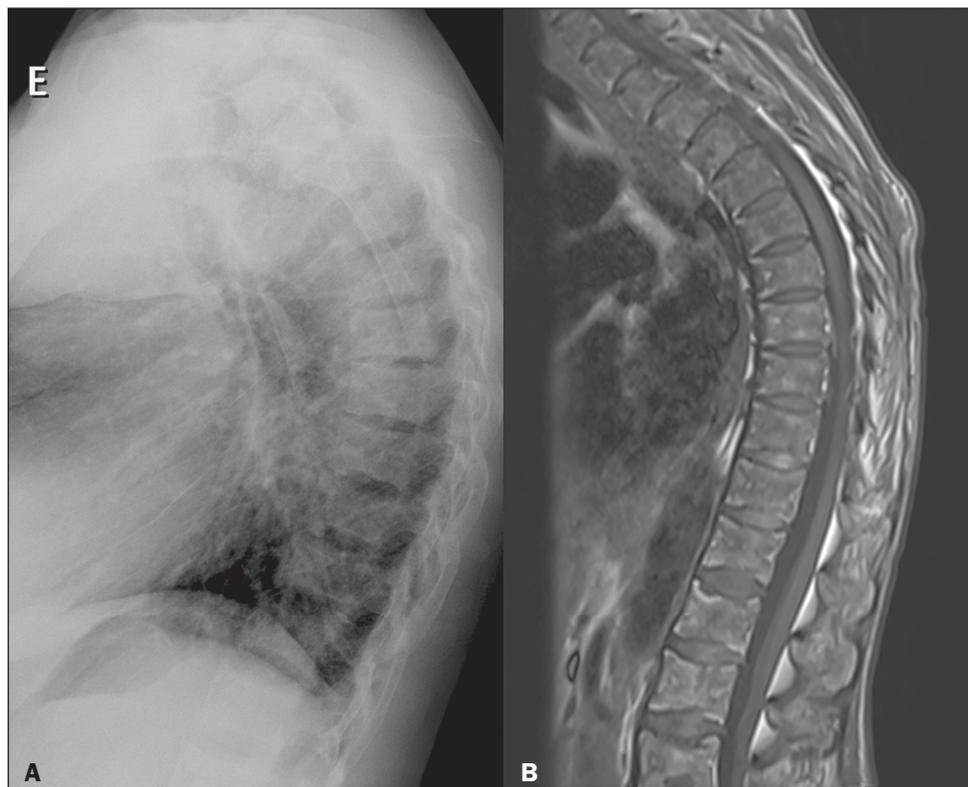
**Figura 6.** Paciente de 32 anos, submetido a tomografia computadorizada de membros inferiores após trauma automobilístico. Nas imagens coronal (A) e axial (B), notar a esclerose limitada à cavidade medular da diáfise da tíbia (setas), mostrada nos eixos coronal e axial da TC, sem espessamento associado da cortical óssea, achado típico da osteosclerose intramedular.



**Figura 7.** Radiografia anteroposterior do pé esquerdo de paciente masculino de 39 anos, com queixa de dor local. As alterações escleróticas envolvem a cortical e medular óssea (setas) do quarto e quinto metatarsos, e também nas falanges do quinto raio, com contornos ondulados em aspecto de “cera de vela” típicos da melorreostose.



**Figura 8.** Radiografia do joelho realizada na incidência anteroposterior (A) de um paciente de 75 anos com história de dor local. Foram demonstradas lesões escleróticas irregulares (setas) no côndilo femoral e no platô tibial medial, com aspecto em “cera de vela derretida”, típicas de melorreostose. Associam-se espessamento e densificação de partes moles adjacentes ao compartimento femorotibial medial (asterisco) envolvendo a área do ligamento colateral medial, com foco de calcificação de permeio mais bem caracterizada na tomografia computadorizada (B), achado também comumente encontrado na melorreostose.



**Figura 9. A:** Radiografia de tórax em perfil de paciente de 35 anos, portadora de insuficiência renal crônica dialítica e hiperparatireoidismo secundário, demonstrando aumento difuso da densidade óssea dos corpos vertebrais, achado compatível com osteodistrofia renal. **B:** Ressonância magnética, imagem sagital T1 sem saturação de gordura, mostrando redução difusa de sinal da medular óssea, sem lesões focais evidentes, achado que corrobora a osteoesclerose presente nessa paciente com osteodistrofia renal.

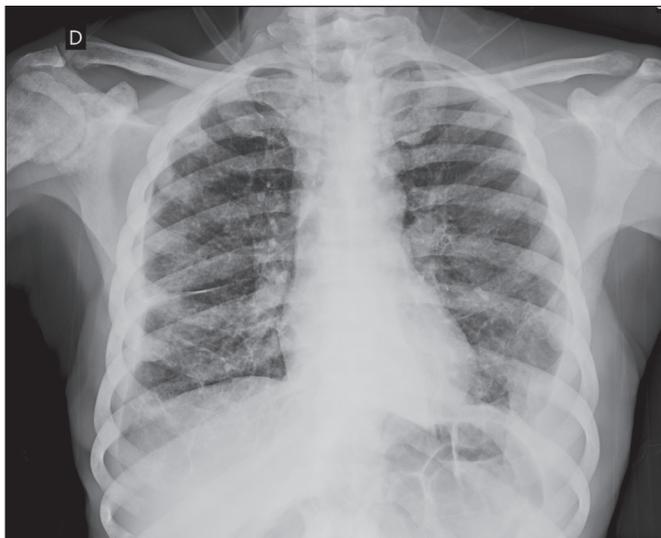
### Metástases osteoblásticas

São condições que devem ser reconhecidas, para evitar atrasos diagnósticos e prosseguir a investigação necessária para identificação do tumor primário. Alguns tumores primários estão mais associados a metástases osteoblásticas, como os carcinomas de próstata e mama, adenocarcinoma de pâncreas, tumor carcinoide, linfoma, meduloblastoma e neuroblastoma<sup>(3)</sup>. A história clínica, associada aos achados radiográficos de lesões infiltrativas (Figura 10) que podem

estar associadas a erosão da cortical e acometimento de partes moles, devem alertar para este diagnóstico<sup>(3)</sup>.

### Esclerose tuberosa

É caracterizada por tumores congênitos benignos em múltiplos órgãos. Lesões ósseas escleróticas representam o terceiro achado de imagem mais frequente nesses pacientes, sendo por isso incluídas em seus critérios diagnósticos. Os radiologistas devem estar cientes dessas alterações



**Figura 10.** Radiografia de tórax de paciente de 63 anos, para investigação de síndromes anêmica e consumptiva, mostrando aumento difuso da densidade óssea, às vezes de aspecto heterogêneo (mais bem visualizado na cabeça umeral direita), sugerindo lesões ósseas escleróticas infiltrativas em todo o arcabouço ósseo. Posteriormente, foi feito o diagnóstico de adenocarcinoma de próstata, confirmando a suspeição de metástase osteoblástica óssea.

ósseas para evitar confusão diagnóstica, sobretudo com as metástases osteoblásticas. As lesões ósseas escleróticas assemelham-se a ilhotas ósseas dentro das cavidades medulares dos ossos, localizadas geralmente nos corpos vertebrais e elementos posteriores da coluna, também sendo identificadas no sacro (Figura 11). A cintilografia demonstra ausência de captação, permitindo distinguir as lesões da esclerose tuberosa de metástases osteoblásticas<sup>(8)</sup>.

### Doença de Paget

É uma condição osteometabólica crônica que resulta na remodelação óssea excessiva. Há uma fase inicial de reabsorção óssea, com predomínio de lesões osteolíticas, seguida por uma fase com formação óssea desordenada, caracterizada por trabéculas grosseiras e esclerose óssea (Figura 12), tornando os ossos frágeis e suscetíveis a fra-



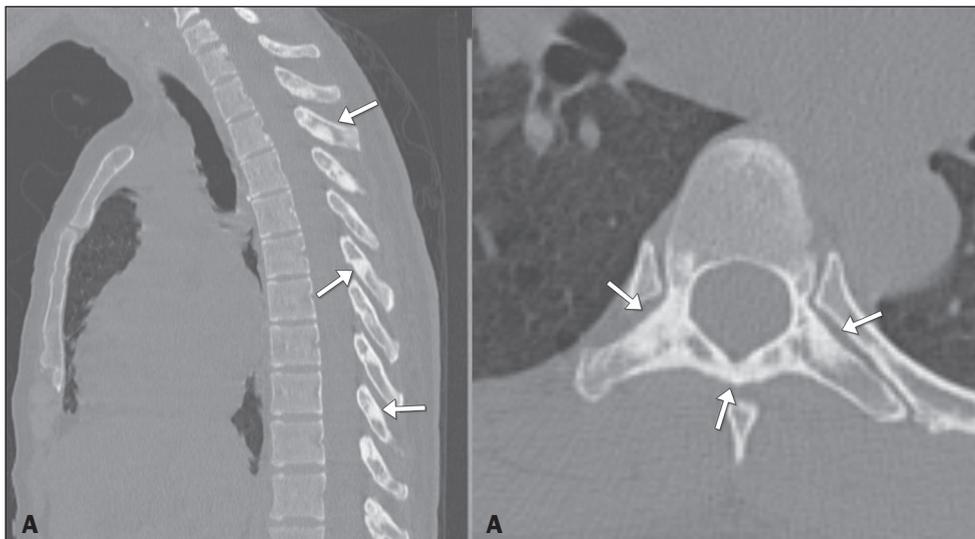
**Figura 12.** Radiografia anteroposterior da bacia de paciente masculino de 75 anos, com doença de Paget confirmada, demonstrando alterações radiográficas difusas, que podem ser encontradas nesta doença, como alteração morfoestrutural da bacia e fêmures, além de espessamento da cortical óssea com trabeculado medular irregular e grosseiro.

turas<sup>(9)</sup>. As alterações dependem da localização e da fase evolutiva da doença, sendo a pelve, a coluna vertebral, o crânio e os ossos longos proximais os mais comumente afetados<sup>(10)</sup>.

Para facilitar o reconhecimento e a distinção entre os principais achados radiográficos das DOEs, a Tabela 1 destaca as características sugestivas de cada displasia e a Tabela 2 descreve os diagnósticos diferenciais mais comuns das DOEs.

### REFERÊNCIAS

1. Boulet C, Madani H, Lenchik L, et al. Sclerosing bone dysplasias: genetic, clinical and radiology update of hereditary and non-hereditary disorders. *Br J Radiol.* 2016;89:20150349.
2. Wu CC, Econs MJ, DiMeglio LA, et al. Diagnosis and management of osteopetrosis: consensus guidelines from the Osteopetrosis Working Group. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017;102:3111–23.



**Figura 11.** Tomografia computadorizada de tórax nos planos sagital (A) e axial (B) de paciente de 43 anos com esclerose tuberosa revelando áreas escleróticas irregulares nos pedículos e lâminas posteriores das vértebras torácicas e cervicais (algumas indicadas pelas setas). Notar na imagem axial (B) as alterações escleróticas nos pedículos, processos transversos e lâminas posteriores (setas).

**Tabela 1**—Principais achados radiográficos das DOEs.

Displasia	Classificação	Características radiográficas típicas
Osteopetrose	Hereditária	Aumento difuso da densidade óssea com perda da diferenciação córtico-medular, fraturas, alargamento das junções costocondrais, deformidade em frasco de Erlenmeyer, osso dentro de osso, linhas metafisárias alternadas transparentes/densas e sinal da “vértebra em sanduíche”
Osteopoiquilose	Hereditária	Múltiplas enostoses ósseas: pequenos focos escleróticos redondos ou ovais na medular óssea, tipicamente com contornos irregulares. Não há destruição cortical ou reação periosteal
Osteopatia estriada	Hereditária	Estrias lineares densas nas diáfises e metafises de ossos longos e tubulares. Localizam-se paralelamente ao longo eixo do osso e são vistas em áreas de rápido crescimento. Nos ossos ilíacos, as estrias podem apresentar aspecto em leque
Esclerose diafisária múltipla hereditária	Hereditária	Espessamento cortical envolvendo o perióstio e endóstio da porção diafisária dos ossos longos, poupando as epífises. Pode apresentar estreitamento dos canais medulares
Doença de Camurati-Engelmann	Hereditária	Hiperostose craniana, aumento ósseo fusiforme e esclerose de ossos longos, associado a espessamento cortical irregular das diáfises estendendo-se para perióstio e endóstio. O acometimento geralmente é bilateral, mas pode ser assimétrica
Osteosclerose intamedular	Não hereditária	Aumento da formação óssea no espaço medular dos ossos longos, sem espessamento cortical ou reação periosteal. Pode haver edema das partes moles adjacentes à lesão
Melorreostose	Não hereditária	Lesões escleróticas com hiperostose cortical e medular, e bordas ósseas onduladas (“cera de vela derretida”) tende a ser segmentar e unilateral, acometimento de partes moles adjacentes frequente

**Tabela 2**—Principais diagnósticos diferenciais das DOEs.

Diagnóstico diferencial	Características radiográficas típicas
Osteodistrofia renal	Padrão de osteoesclerose difusa cursa com aumento difuso da radiodensidade da medular óssea, além de fraturas frequentes (osso estruturalmente fraco)
Metástases osteoblásticas	Lesões escleróticas infiltrativas que podem estar associadas a erosão da cortical e acometimento de partes moles
Esclerose tuberosa	Focos escleróticos medulares (semelhantes a ilhotas ósseas), localizados frequentemente nos corpos vertebrais, elementos posteriores da coluna e sacro
Doença de Paget	Há uma fase inicial de reabsorção óssea, com predomínio de lesões osteolíticas, seguida por fase com formação óssea desordenada, caracterizada por trabéculas grosseiras e esclerose óssea, com alteração morfoestrutural frequente

- Ihde LL, Forrester DM, Gottsegen CJ, et al. Sclerosing bone dysplasias: review and differentiation from other causes of osteosclerosis. *Radiographics*. 2011;31:1865–82.
- Mosqueira Sanchez JR, Layseca Ortiz JC, Mogrovejo Olivera NV. Pain as a clinical presentation of osteopoikilosis. *AIM Clinical Cases*. 2023;2:e221253.
- Seeger LL, Hewel KC, Yao L, et al. Ribbing disease (multiple diaphyseal sclerosis): imaging and differential diagnosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1996;167:689–94.
- Van Hul W, Boudin E, Vanhoenacker FM, et al. Camurati-Engelmann disease. *Calcif Tissue Int*. 2019;104:554–60.
- Chanchairujira K, Chug CB, Lai YM, et al. Intramedullary osteosclerosis: imaging features in nine patients. *Radiology*. 2001;220:225–30.
- Iznardo H, Bernal S, Boronat S, et al. Sclerotic bone lesions as a clue in the diagnosis of three generations of tuberous sclerosis complex: case report and review of literature. *Pediatr Neurol*. 2023;148:14–6.
- Chang CY, Rosenthal D, Mitchell DM, et al. Imaging findings of metabolic bone disease. *Radiographics*. 2016;36:1871–87.
- National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases. Paget’s disease of bone. [cited 2024 July 20]. Available from: <https://www.niams.nih.gov/health-topics/pagets-disease-bone>.

