

Enfermedad de Ribbing: un reto diagnóstico.

Aida Orce Rodríguez, Luis Antonio Coll Mesa, Álvaro Álvarez Garma, Caleb Baz Figueroa, Iván Chaves Dorta
Hospital universitario nuestra señora de Candelaria, Santa Cruz De Tenerife, Santa Cruz, España

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Ribbing es una patología rara. Se caracteriza por ser una forma de displasia esclerosa que presenta un crecimiento endóstico y perióstico benigno en la diáfisis de huesos largos respetando la epífisis. Los huesos afectados suelen ser la tibia y el fémur. La enfermedad suele manifestarse en la 4ª y 5ª década de la vida. La etiología es desconocida pero se cree que es causado por cambios genéticos como mutaciones en el gen TGFB1.

Dado que su aparición es tan rara y debido al desconocimiento de esta infrecuente enfermedad, el diagnóstico a menudo se retrasa y puede confundirse con otras displasias óseas esclerosantes, enfermedades metabólicas o incluso osteomielitis. Por lo tanto, la mayoría de las veces la enfermedad de Ribbing se diagnostica por exclusión.

CASO CLÍNICO

Mujer de 57 años que es diagnosticada de enfermedad de Ribbing en fémur derecho tras años de evolución de dolor. Acudió a consultas externas de COT en 2019 con ausencia de mejoría del dolor con prednisona. A la exploración no presentaba tumoración palpable ni adenopatías. En la radiografía se apreciaba reacción perióstica continua, alargada y homogénea en fémur derecho sin disrupción de corticales (*figura 1A,B,C*). Se solicitaron resonancia magnética, TAC, gammagrafía y biopsia (*figura 2A*). Las pruebas complementarias señalaron los posibles diagnósticos de osteomielitis crónica y osteoma osteoide. Mediante la biopsia se obtuvieron cultivos que fueron negativos por lo que se procedió a tratar mediante radiofrecuencia con mejoría escasa. Dada la persistencia de la clínica se volvieron a solicitar nuevas pruebas de resonancia magnética y gammagrafía obteniendo resultados compatibles con osteomielitis. Se realiza nueva biopsia realizando cultivo y análisis de anatomía patológica siendo el cultivo negativo y en la anatomía patológica no se observan células tumorales. Se remite a la paciente al servicio de medicina interna infecciosas para valoración de tratamiento antibiótico. Se le introduce tratamiento antibiótico sin mejoría de su sintomatología. Debido a la ausencia de mejoría se presenta el caso en comité de tumores y se decide realizar nuevo TC. En 2021, se realiza nuevamente la TC obteniendo una imagen compatible con enfermedad de Ribbing (*figura 2B*). Dado el diagnóstico y la ausencia de mejoría con tratamiento conservador se decide tratamiento quirúrgico para fresado intramedular (*figura 3A*). Tras 1 mes desde cirugía la paciente persiste con dolor.



Figura 1A. Radiografía AP de fémur derecho (2019)



Figura 1B. Radiografía LAT de fémur derecho (2019)

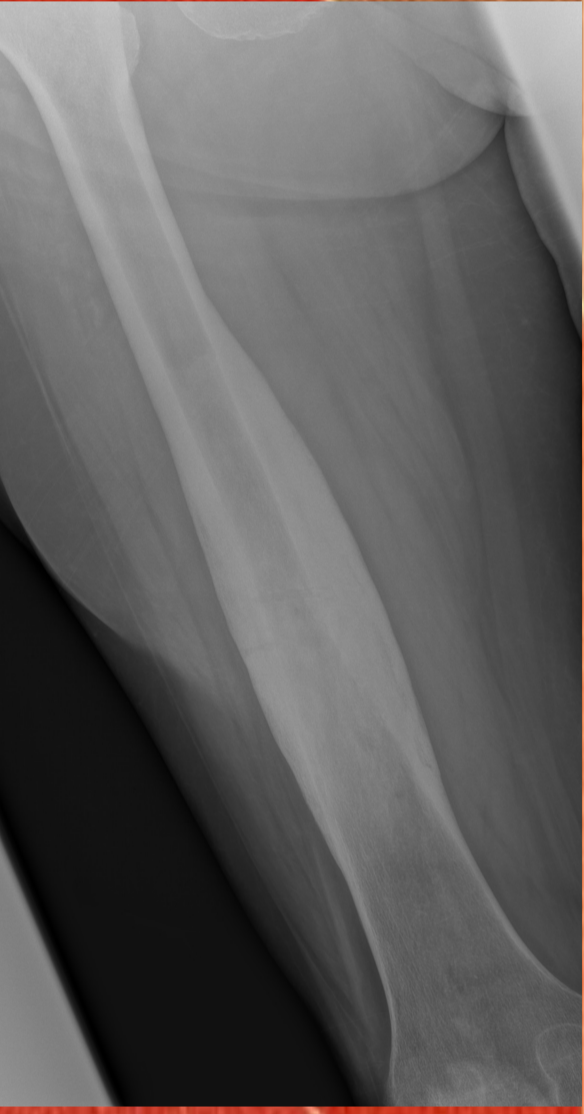


Figura 1C. Radiografía AP de fémur derecho (2021)



Figura 2A. TC de fémur derecho (2019) Corte sagital



Figura 2B. TC de fémur derecho (2021) Corte sagital

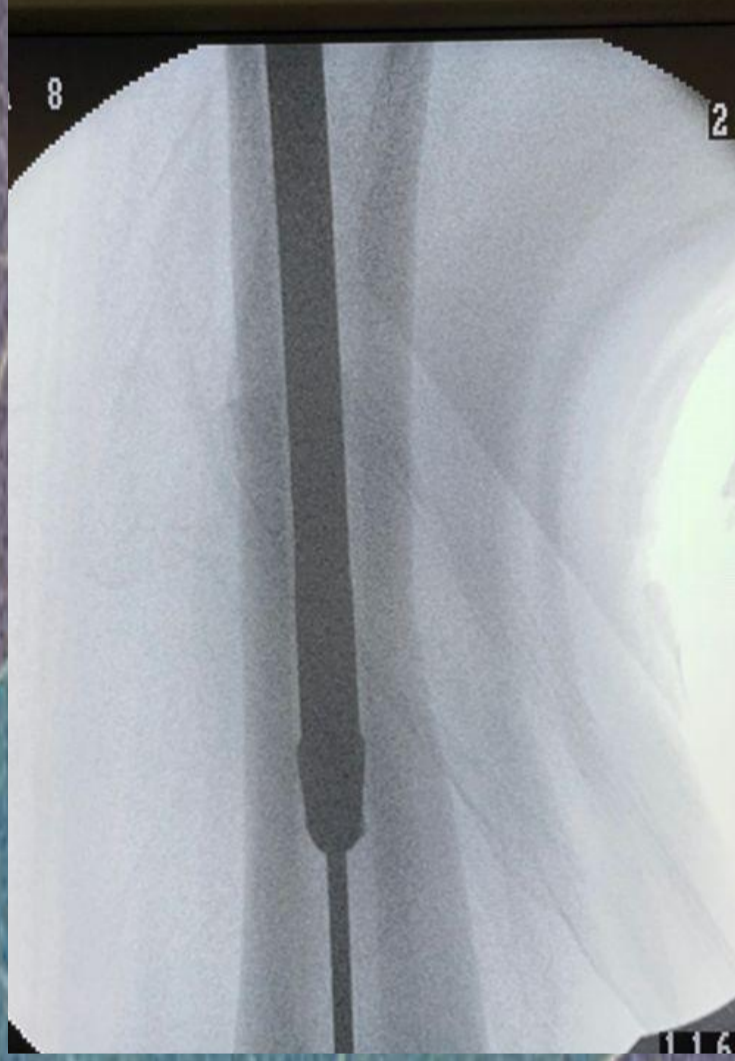


Figura 3A. Fresado endomedular intraoperatorio

DISCUSIÓN

El diagnóstico diferencial de la enfermedad de Ribbing es principalmente con la enfermedad de Engelmann-Camurati y la osteomielitis. La enfermedad de Engelmann-Camurati es una displasia esclerosante hereditaria con herencia autosómica dominante que afecta a los niños. Involucran a la diáfisis de los huesos largos con preservación de las epífisis, pero la enfermedad de se puede recomendar un tratamiento quirúrgico que consiste en un fresado intramedular. Engelmann-Camurati es bilateralmente simétrica, mientras que la enfermedad de Ribbing es unilateral o bilateralmente asimétrica.

La resonancia magnética (MRI) confirma la presencia de esclerosis y generalmente revela edema de médula ósea en la diáfisis de los huesos afectados. A menudo se diagnostica inicialmente como osteomielitis de bajo grado.

Las opciones de tratamiento para la enfermedad de Ribbing pueden incluir medicamentos: antiinflamatorios no esteroides (AINE), bifosfonatos y prednisona. Si los medicamentos no ayudan a resolver los síntomas se puede recomendar un tratamiento quirúrgico que consiste en un fresado intramedular.

CONCLUSIÓN

La enfermedad de Ribbing a pesar de poder ser fácilmente diagnosticado, puede llegar a ser un reto dado que es un diagnóstico por exclusión y pasa muchas veces desapercibido. Una ausencia de signos de infección o de evidencia de actividad metabólica anormal en sangre junto con una clínica de dolor y unas pruebas de imagen sugerentes de displasia esclerosa diafisaria nos puede ayudar en su diagnóstico.

BIBLIOGRAFIA:

- Pijls, B., Steentjes, K., Schoones, J. and Dijkstra, S., 2017. *Ribbing disease: a systematic review*.
- Lin Lin Zhang, Wei Ming Jiang, Xue Feng Li, Jing Yuan and Hui Lin Yang, 2011. *Ribbing disease (multiple diaphyseal sclerosis): a case report and literature review*. J Orthop Sci, pp.16:828–831.
- Lokesh, M. and Suriyakumar, S., 2020. *A Rare Case of Ribbing Disease– Diagnosis and Management*. Journal of Orthopaedic Case Reports, pp.10(4):Page 69-73.