

Picnodisostosis y fragilidad ósea. Caso clínico.

F. HERMOSILLA SÁNCHEZ, P. RENOVELL FERRER

SERVICIO DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO. VALENCIA.

Resumen: Presentamos el caso clínico de un paciente varón de 21 años afecto de picnodisostosis y con antecedentes de fracturas diafisarias de ambas tibias y hueso parietal en la infancia, y fractura diafisaria de fémur derecho a los 15 años de edad. Actualmente en seguimiento por nuestro Servicio por pseudoartrosis de fractura de base de 5º metatarsiano de pie izquierdo que no obtuvo consolidación con métodos ortopédicos. Se presenta el caso clínico y realiza una revisión de esta rara enfermedad que asocia a un morfotipo característico con un incremento en la fragilidad ósea.

Pycnodisostosis and bone fragility. Case report.

Summary: We present a clinic case of a male patient 21 years old affected of pycnodisostosis who had suffered in the childhood fractures in both tibias and parietal bone, and a diaphysis fracture of his right femur at 15 years old. Nowadays, he is in treatment in our traumatologic department because of a fracture of the base of the fifth metatarsus of his left foot complicated with pseudoarthrosis that had not achieved union with orthopaedic methods. This clinic case is presented and a review of this rare disease that associates a characteristic appearance with an increase of bone fragility is made.

Correspondencia:

Felipe Hermosilla Sánchez
C/ Párroco Miguel Tarín nº 49, PTA 12
46035 Valencia
fhermosilla846t@cv.gva.es

Introducción:

Algunas displasias óseas se caracterizan por fragilidad ósea y frecuentes fracturas, y en algunos casos, dificultades para la consolidación. La picnodisostosis es una rara displasia ósea que reúne estas características.

Presentamos un caso clínico de fractura de base del 5º metatarsiano, con traumatismo mínimo, que no obtuvo la consolidación con tratamiento conservador y requirió tratamiento quirúrgico. El paciente tenía historia de fracturas previas también con traumatismos de baja energía.

Caso Clínico.

Paciente de 21 años sin antecedentes familiares de interés, producto del primer embarazo de curso normal. Parto por cesárea por desproporción pelvi fetal, con peso de 3,700 g. Entre sus antecedentes personales destacan

retraso del crecimiento con talla baja en seguimiento por Endocrinología y tratado con hormona de crecimiento, fractura de hueso parietal a los 23 meses y fracturas diafisarias de tibias a los 6 y 15 años, que fueron tratadas conservadoramente, hidrocefalia obstructiva crónica intervenida mediante la implantación de una válvula de derivación de LCR ventrículo-peritoneal a la edad de 8 años, malposición dentaria y síndrome de apnea obstructiva del sueño. El cuadro clínico sugestivo junto a los hallazgos radiográficos característicos de esclerosis ósea y anomalías del macizo craneofacial permitieron establecer el diagnóstico de picnodisostosis. En 2002 sufre caída casual con resultado de fractura diafisaria de fémur derecho que es tratada mediante fijador externo en otro centro hospitalario, y complicada con osteítis (fistulectomías en 2003 y 2006; curetaje y exéresis de secuestros óseos en septiembre de 2007) (Fig.1).

En el momento actual acude por fractura de la base del 5º metatarsiano del pie izquierdo de 4 meses de evolución. Refiere que sufrió un traumatismo indirecto banal en tobillo-pie diagnosticándole la fractura mencionada. Tras 4 meses de tratamiento conservador mediante botín de yeso no presentó callo radiográfico. El estudio radiográfico pone en evidencia una fractura trans-



Figura 1. Radiografía de fémur tras consolidación de fractura diafisaria. Obsérvese el aspecto escleroso del hueso.



Figura 2. Radiografía inicial en la que se observa fractura del 5º metatarsiano.



Figura 3. Radiografía postoperatoria.

versa de base de 5º metatarsiano, sin callo óseo, con esclerosis de extremos óseos, con aspecto más de fractura de estrés que fractura traumática (Fig.2). Se sometió a tratamiento quirúrgico fijando la fractura con un tornillo a compresión obteniendo la consolidación a los 3 meses (Fig.3).

Discusión

La picnodisostosis es una enfermedad ósea muy poco frecuente (prevalencia de un caso por cada millón de habitantes) (1), de herencia autosómica recesiva, que se basa en la mutación en el gen 1q21, que codifica la catepsina K, enzima implicada en el metabolismo de osteonectina, osteopontina y colágeno I (2). Esta enfermedad, de pronóstico vital normal, fue descrita por primera vez en 1923 por Montanari (3), más tarde, en 1962 Maroteaux y Lamy acuñan el término actual (3), la distinguen de otros procesos como la displasia cleidocraneal y la osteopetrosis (tabla 1) con los que comparte ciertas características y debe hacerse el diagnóstico diferencial (4), y afirman que el pintor vanguardista francés Toulouse-Lautrec sufrió la enfermedad (5).

Esta afección asocia una displasia cráneo metafisaria con aumento de la densidad ósea. Clínicamente se caracteriza porque los pacientes tienen talla corta, facies en “cara de pájaro” (Fig.4), dedos gruesos y cortos (es característica la hipoplasia o ausencia de falanges distales) (Fig.5) y la persistencia de fontanelas abiertas, sin compromiso de los agujeros del cráneo. La clavícula es hipoplásica y a veces ausente en el tercio distal. Además pueden aparecer manifestaciones odontológicas, con retraso en la aparición de los dientes, que aparecen totalmente desordenados.

En los estudios radiográficos es característica la presencia de osteoesclerosis, con canal medular permeable. En columna, falta de segmentación atlantoaxoidea y puede haber espondilolistesis (1).

Se han descrito fracturas patológicas en la mayoría de los casos publicados, sin embargo, apenas existen en la literatura estudios sistemáticos sobre la estructura ósea en la picnodisostosis, que expliquen la mayor susceptibilidad para las fracturas. La razón para esta mayor fragilidad ósea radicaría presumiblemente en una alteración de la arquitectura trabecular así como de la disposición lamelar de las fibras colágenas por un trastorno del recambio óseo en el que la catepsina K parece jugar un papel fundamental. Esta alteración de la arquitectura ósea supondría una inapropiada adaptación a las cargas mecánicas contribuyendo a la fragilidad ósea observada (6, 12).

| Características | Osteopetrosis | Disostosis Cleido-craneal | Picnodisostosis |
|-----------------------|---|---------------------------|---|
| Suturas craneales | Normal | Normal | Abiertas |
| Mandíbula | Normal | Normal | Pérdida ángulo |
| Clavícula | Presente y normal | Ausente o displásica | Presente, a veces displásica |
| Fracturas patológicas | Presentes | Ausentes | Presentes |
| Tejido óseo | Condensación con obliteración canal medular | Normal | Condensación sin obliteración canal medular |
| Estatura | Normal | Normal | Baja |

Tabla I. Principales características de osteopetrosis, disostosis cleido-craneal y picnodisostosis.



Figura 4. Fotografía que muestra la facies característica "en cara de pájaro" de los pacientes afectados de picnodisostosis.



Figura 5. Fotografía de ambas manos que muestra la aplasia terminal de las falanges distales.

La capacidad reparativa del hueso en la picnodisostosis está en controversia. Elmore (7) y Shuler (8) defienden su normalidad, mientras que Meredith et al. (9) Y Kemperdick y Lehr (10) abogan por una disminución de la misma, con una consolidación extremadamente pobre, apoyándose en la mayor frecuencia de retardos de consolidación, la persistencia de líneas de radiolucencia en las fracturas de estrés y en la no aparición en la gammagrafía con tecnecio 99 del esperado incremento de captación en las fracturas espondilolíticas recientes (11). Otros problemas observados con mayor frecuencia son las fractu-

ras de estrés, refracturas e infecciones óseas postquirúrgicas, éstas últimas probablemente en relación con la alveolitis crónica, presente a menudo en estos pacientes en el momento de la intervención (13).

No se conoce ningún tratamiento médico eficaz contra la picnodisostosis (14), pudiendo tratarse las fracturas con las técnicas habituales, si bien, la técnica quirúrgica puede ser más dificultosa que en hueso normal, dadas las características anómalas del hueso, con un diámetro medular en general más estrecho y corticales más esclerosas.

Bibliografía:

- Gómez Velázquez L. Picnodisostosis: Reporte de un caso. Rev Mex Ortop Ped 2004; 1:22-4.
- Jiménez Martín A, López-Vidriero Tejedor F, Tello Rodríguez M, Del Águila Robles B. Fracturas repetitivas frente a traumatismos de baja energía en un niño de diez años. Libro de casos clínicos de residentes en Cirugía Ortopédica y Traumatología. Madrid: Luzán 5, SA; 2006. p. 332-6.
- Polimeropoulos MH, Ortíz De Luna RI, Ide SE, Torres R, Rubestein J, Francomano CA. The gene for pycnodysostosis maps to human chromosome 1 cen-q21. Nat Genet 1995; 10:238-9.
- Emami-Ahari Z, Zarabi M, Javid B. Pycnodysostosis. J Bone Joint Surg 1969; 51B:307-12.
- Parrón R, Rivera I, Pajares S, Vicario C, Barriga A. Problemas ortopédicos en la picnodisostosis. Patología del Aparato Locomotor 2006; 4:70-3.

6. **Fratz-Zelman N, Valenta A, Roschger P, Nader A, Gelb BD, Fratz P, et al.** Decreased bone turnover and deterioration of bone structure in two cases of pycnodisostosis. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:1538-47.
7. **Elmore SM.** Pycnodysostosis: A review. *J Bone Joint Surg* 1967; 49A:153-62.
8. **Shuler SE.** Pycnodysostosis. *Arch Dis Child* 1963; 38:620.
9. **Meredith SC, Simon MA, Laros GS, Jackson MA.** Pycnodysostosis: A clinical, pathological and ultramicroscopic study of a case. *J Bone Joint Surg* 1978; 60A:1122-7
10. **Kemperdick H, Lehr HJ.** Die Pycnodisostose. *Monatsschr fo Kinderheilkd* 1975; 123:52-7
11. **Edelson JG, Obad S, Geiger R, On A, Artul HJ.** Pycnodysostosis. Orthopedic Aspects With a Description of 14 New Cases. *Clin Orthop* 1992; 280:263-76.
12. **Chavassieux P, Seeman E, Delmas PD.** Insights into Material and Structural Basis of Bone Fragility from Diseases Associated with Fractures: How Determinants of the Biomechanical Properties of Bone Are Compromised by Disease. *Endocr Rev* 2007; 28: 151-64.
13. **Nakase T, Yasui N, Hiroshima K, Ohzono K, Higuchi C, Shimizu N, et al.** Surgical outcomes after treatment of fractures in femur and tibia in pycnodysostosis. *Arch Orthop Trauma Surg* 2007; 127: 161-5.
14. **Whyte MP.** Trastornos óseos esclerosantes. En: Favus MJ, editor. *Primer on the Metabolic Bone Diseases and Disorders of Mineral Metabolism*. Barcelona: Medical Trends, SL; 2007. p. 484-503.