

La coxartrosis en los pacientes con osteopetrosis. Su tratamiento quirúrgico.

I. ERASO LARA, A. ARENAS PLANELLES, A. D'ARRIGO, A. TEJERO IBÁÑEZ

SERVICIO DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO DE NAVARRA. PAMPLONA.

Resumen. Se presentan un caso de osteopetrosis en un paciente de 22 años de edad que consultó por dolor en la cadera izquierda, siendo diagnosticado de coxartrosis izquierda secundaria a la osteopetrosis. Fue tratado inicialmente de forma quirúrgica realizándosele una osteotomía de la cadera afectada. Varios años después, tras la reaparición del dolor se procedió a la implantación de una prótesis total de cadera que evolucionó satisfactoriamente.

Hip degenerative osteoarthritis in patients affected of osteopetrosis. Management by total hip arthroplasty.

Summary. A case of osteopetrosis in a 22-year-old patient who consulted by pain in the left hip is presented. He was diagnosed of degenerative osteoarthritis of the left hip secondary to osteopetrosis. Initially, it was treated surgically by an osteotomy of the proximal femur. Several years later after the pain reappearance, the authors treated the patient by a total hip arthroplasty with satisfactory outcome.

Correspondencia:

Antonio Arenas Planelles,
Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología,
Complejo Hospitalario de Navarra,
C/Irunlarrea,
31008 Pamplona
Correo electrónico: planellesantonio@yahoo.es

Introducción

La osteopetrosis, también conocida como enfermedad marmórea de los huesos o enfermedad de Albers-Schönberg¹, es una rara enfermedad caracterizada por un incremento de la masa ósea, resultado de una disfunción osteoclástica².

La osteopetrosis ha sido clasificada por algunos autores en cuatro tipos³:

- 1) Osteopetrosis precoz (variedad autosómica recesiva), es una forma mortal que produce retraso en el crecimiento, hepato-esplenomegalia y disfunción de los nervios craneales (específicamente sordera y ceguera). En algunas ocasiones causa hidrocefalia, obliteración de la cavidad medular de los huesos (produce anemia y trombocitopenia) y osteosclerosis generalizada, donde los huesos tubulares fracasan en la diferenciación cortical y medular. También se originan en esta enfermedad estriaciones

longitudinales o transversales, periostitis y fracturas frecuentes. Los dientes pueden estar malformados, y la región mastoidea así como los senos para-nasales tienen poco desarrollo.

- 2) Osteopetrosis retrasada (variedad autosómica dominante): los pacientes no manifiestan síntomas. Los hallazgos radiográficos son menos graves que los observados en la forma autosómica recesiva. Los huesos son difusamente osteoescleróticos, con trabeculación defectuosa y cortical gruesa (imagen de hueso dentro de hueso).
- 3) Osteopetrosis intermedia (variedad recesiva): es una forma de osteopetrosis leve. Los pacientes suelen tener estructura corporal corta, fracturas patológicas, anemia y hepatomegalia. Se observa esclerosis ósea difusa, interferencia con el modelado óseo normal y signo de hueso sobre hueso.
- 4) Osteopetrosis con acidosis tubular: también denominada enfermedad del cerebro de mármol o enfermedad de Sly. Los hallazgos clínicos incluyen retraso en el crecimiento, acidosis tubulorrenal, calcificaciones cerebrales, debilidad muscular e hipotonía. El estudio radiográfico muestra osteoesclerosis, obliteración de la cavidad medular y fracturas patológicas.



Figura 1. Radiografía A-P de pelvis en la que se observa esclerosis ósea generalizada, báscula pélvica y disminución de amplitud del espacio articular de ambas caderas.

Los cirujanos ortopédicos nos encontramos generalmente ante pacientes con la variante benigna de la enfermedad (autosómica dominante). Las fracturas son las complicaciones más comúnmente observadas en esta forma de la osteopetrosis. El hueso osteopetrótico con-

solida con un callo patológico sin organización Haversiana⁴. Las fracturas femorales, tanto del cuello como en la zona subtrocanterica, han sido descritas en pacientes con osteopetrosis. Estas fracturas frecuentemente conducen a la aparición de una coxa vara que puede favorecer la producción de artrosis de la cadera⁵⁻⁸. La dureza del hueso subcondral y su susceptibilidad a las micro-fracturas también pueden favorecer el desarrollo de la citada artrosis⁹. También han sido descritas en la bibliografía otras manifestaciones ortopédicas como las lesiones del raquis (escoliosis, espondilolisis, fracturas cervicales, dolor lumbar), la osteomielitis o algunos síndromes que afectan a los nervios craneales.

Hemos encontrado diversos trabajos que hacen referencia al uso de la prótesis total de cadera para el tratamiento de la coxartrosis que aparece en estos pacientes^{7,9-13}. En todos ellos queda claro que la implantación del componente femoral en un paciente con osteopetrosis presenta cambios respecto a la técnica realizada en otros pacientes sin esta enfermedad, ya que resulta más difícil localizar y abordar el canal medular debido a la mayor dureza del hueso en estos pacientes¹². Además,



Figura 2. Estudio radiográfico lateral de tórax en el que se aprecia la imagen en "jersey de rugby", característica de la osteopetrosis.



Figura 3. Radiografía en proyección A-P de cadera izquierda realizada a los 6 meses de la intervención. La imagen muestra la consolidación de la osteotomía.

se han descrito algunas complicaciones que pueden ocurrir en estos pacientes como son la rotura de brocas, las fracturas iatrogénicas del fémur o el riesgo aumentado de osteomielitis secundaria a la reducción de la vascularización del hueso y a la alteración de los glóbulos blancos en esta enfermedad^{2,12,14}. En estos trabajos se han descrito buenos resultados tanto con prótesis cementadas como sin cementar, así como en prótesis de superficie (resur-facing)^{8-13,15}.

El objetivo del presente trabajo es presentar un caso de osteopetrosis en forma leve que presentaba una coxartrosis y que fue intervenido quirúrgicamente en nuestro Servicio.

Caso clínico

Paciente varón de 22 años de edad que consultó por presentar dolor en la cadera izquierda desde hacía una temporada y que se había incrementado en los últimos meses. El paciente no refería antecedente traumático previo. El dolor era de características mecánicas, incrementándose con la actividad física. Además, presentaba cojera y era portador de un alza de 3 cm en la extremidad inferior izquierda. Entre sus antecedentes personales destacaban algunas fracturas en las extremidades durante la infancia.

La exploración física demostraba una disimetría de las extremidades inferiores, siendo la izquierda 4 cm más corta que la derecha. El paciente presentaba una basculación pélvica y una inflexión lateral del raquis lumbar. La marcha era en Trendelenburg. La cadera izquierda se encontraba en una actitud en flexo de 10°. Los rangos de movilidad de la articulación eran los siguientes: flexión de cadera 110°, rotación externa 0°, rotación interna 0°, abducción 0° y aducción 0°. La maniobra de Thomas era positiva. La palpación de la cara anterior de la región inguinal izquierda era doloroso.

El estudio radiológico realizado mostraba un incremento generalizado de la densidad ósea. Se apreciaba asimismo una coxa vara bilateral y una disminución de amplitud del espacio articular coxo-femoral bilateral (Fig. 1). La radiografía de tórax demostraba una imagen de la columna en "jersey de rugby" (Fig. 2).

Fue diagnosticado de coxartrosis bilateral, doloroso la del lado izquierdo, dentro de un cuadro de osteopetrosis. Dada la edad del paciente y la situación doloroso de la cadera izquierda que le incapacitaba para realizar las actividades de la vida cotidiana, se decidió intervenir quirúrgicamente.

De entrada, con el fin de diferir todo lo posible la cirugía sustitutiva de la cadera, se optó tras el correspon-

diente consentimiento informado, por realizar una osteotomía femoral extensora y valguizante, utilizando para la osteosíntesis una placa angulada AO de 95°. El fragmento óseo extraído al realizar la osteotomía fue enviado para estudio anatómico-patológico. El resultado de dicho estudio fue el siguiente: "Fragmento correspondiente a tejido óseo con corticales muy engrosadas. El hueso trabecular presenta espículas muy irregulares, frecuentemente anastomosadas entre sí, gruesas, con abundantes líneas de cementación regulares. En relación con ellas, áreas de cartilago en vías de calcificación. Conclusión: Osteopetrosis".

El postoperatorio resultó favorable y correcto. A los 5 meses, el paciente se encontraba asintomático y muy satisfecho, tanto por haber mejorado la disimetría de las extremidades inferiores como por la desaparición del dolor. En la exploración física se apreciaba una disimetría aparente de 1,5 cm entre ambas extremidades inferiores, así como una amiotrofia cuadrípital izquierda. La movilidad de cadera izquierda era aceptable, con una flexión de 110°, extensión de 10°, abducción de 15°, aducción de 15°, rotación externa de 10° y rotación interna de 10°. En el estudio radiográfico de control, la línea de osteotomía persistió durante un año, apreciándose a partir de entonces la consolidación de la misma (Fig. 3). En los controles realizados sucesivamente, el paciente refería encontrarse asintomático, sin dolor, alcanzando una flexión de cadera de 120° y realizando una vida completamente normal.

A los 9 años de la intervención, el paciente volvió a consulta por presentar de nuevo dolor en la cadera izquierda. La exploración clínica en el momento de la consulta reflejaba una actitud en flexo de 10° de la cadera izquierda. La movilidad de la misma mostraba una flexión de 90°, una abducción de 15°, la aducción era de 10°, la rotación externa de 0° y la interna también de 0°. Se observaba un acortamiento de la extremidad inferior izquierda de 2 cm aproximadamente y una amiotrofia cuadrípital y de musculatura glútea izquierda. La marcha era en Trendelenburg. El estudio radiográfico realizado mostraba una progresión del proceso degenerativo de la cadera izquierda así como la consolidación de la osteotomía realizada con anterioridad.

Se planteó nuevo tratamiento quirúrgico de la coxartrosis, previo consentimiento informado para realizarla. Durante la intervención, se procedió a la retirada del material de osteosíntesis de la intervención previa y a la realización de una artroplastia total de la cadera afectada. Para esta intervención se utilizó una prótesis no cementada, de apoyo metafisario y con un par de fricción



Figura 4. Estudio radiológico de la cadera izquierda en proyección A-P realizado a los 16 años de la implantación de la prótesis total de cadera, en el que se observa la correcta situación de los componentes de la artroplastia.

polietileno-cerámica. En la intervención, el fresado metafisario e intramedular del fémur fue dificultoso debido a la gran dureza del hueso del paciente. A pesar de este inconveniente, se consiguió realizar la artroplastia sin complicaciones asociadas.



Figura 5. Estudio radiológico de la cadera izquierda en proyección axial realizado en la última revisión del paciente a los 16 años de implantación de la prótesis.

La evolución del paciente ha sido satisfactoria tras la intervención. Se han realizado controles periódicos durante el primer año postoperatorio. Posteriormente se continuó con controles anuales. Desde la primera revisión el paciente refería que el dolor había desaparecido y que la movilidad de la cadera era casi completa. En la fecha de la última revisión en consulta, tras 16 años de evolución, el paciente se encontraba asintomático, realizando incluso actividad deportiva leve. El balance articular de la cadera intervenida era completo, libre y no doloroso. En el estudio radiográfico no se apreciaban signos de deterioro del componente acetabular ni de osteolisis y/o aflojamiento protésico (Figs. 4 y 5).

Discusión

La osteopetrosis es una displasia ósea esclerosante secundaria a una deficiente resorción ósea de los osteoclastos. También conocida como enfermedad de Albers-Schönberg o como enfermedad de los huesos de mármol¹¹.

El resultado es un hueso duro y frágil, propenso a las fracturas y difícil de tratar quirúrgicamente. Sus formas principales son: la forma autosómica recesiva maligna, la autosómica recesiva intermedia y la autosómica dominante benigna. Las dos primeras se caracterizan por síntomas causados por un crecimiento excesivo del tejido óseo, como son las alteraciones en los pares craneales y la pancitopenia. La forma autosómica dominante se presenta habitualmente en individuos sanos, con fracturas frecuentes, además de otros síntomas músculo-esqueléticos, como puede ser la lumbalgia^{1,2,12}.

Los datos radiográficos son comunes a todas las formas clínicas e incluyen esclerosis ósea generalizada, imagen en "jersey de rugby" de la columna (Fig. 2) y formación endoósea. En pacientes con esta enfermedad suelen darse algunos problemas ortopédicos como son las fracturas frecuentes, la coxa vara, la artrosis y la osteomielitis^{6,11,15}. El tratamiento de las fracturas mediante reducción abierta y fijación interna intramedular es difícil pero posible⁵. Respecto a la patología degenerativa, los resultados publicados de las artroplastias totales de cadera han sido buenos en general, a pesar de ser intervenciones con grandes dificultades técnicas^{2,7,11,15}.

Como hemos podido ver en nuestro caso, en pacientes con osteopetrosis podemos realizar los mismos procedimientos ortopédicos que se utilizan en otros pacientes sin dicha enfermedad. Sin embargo, deberemos realizar previamente una buena planificación preoperatoria para evitar, en la medida de lo posible, las diversas complicaciones intra-operatorias que pueden presentarse^{9,12,13}.

Al revisar la bibliografía, no hemos encontrado ninguna referencia al uso de osteotomías de cadera para el tratamiento de la coxartrosis secundaria a la osteopetrosis. Consideramos, basándonos en la evolución de nuestro paciente, que dicha técnica debe ser tenida en consideración en estos casos, por su buena evolución durante unos

años que ha permitido retrasar algún tiempo la implantación de una prótesis total. En cuanto a la modalidad de la artroplastia a realizar, en la actualidad existen implantes mejor adaptados para utilizarse en pacientes jóvenes, como la prótesis de superficie (resurfacing), ya utilizada por otros autores en casos de esta enfermedad^{9,12}.

Bibliografía:

1. Albers-Schönberg H. Rontgenbilder einer seltenen knochenerkrankung. *MM Wb Munch Med Wochenschr* 1904; 51:365.
2. Shapiro F. Osteopetrosis. Current clinical considerations. *Clin Orthop Relat Res* 1993; 294:34-44.
3. Granados E, Martínez JG, Zepeda R, Trejo A, Sandoval C, Carlos J. Osteopetrosis (Enfermedad de Albers-Schönberg): reporte de un caso y revisión clínica. *Med In Mex* 2007; 23:542-5.
4. De Palma L, Tulli A, Maccauro G, Sabetta SP, Del Torto M. Fracture callus in osteopetrosis. *Clin Orthop Relat Res* 1994; 308:85-9.
5. Breck LW, Cornell RC, Emmett JE. Intramedullary fixation of fractures of the femur in a case of osteopetrosis. *J Bone Joint Surg* 1957; 39-A:1389-94.
6. King RE, Lovejoy JF Jr. Familial osteopetrosis with coxa vara. A case report. *J Bone Joint Surg* 1973; 55-A:381-5.
7. Cameron HU, Dewar FP. Degenerative osteoarthritis associated with osteopetrosis. *Clin Orthop Relat Res* 1977; 127:148-9.
8. Ashby ME. Total hip arthroplasty in osteopetrosis. A report of two cases. *Clin Orthop Relat Res* 1992; 276:214-21.
9. Girard J, Vendittoli PA, Lavigne M, Roy AG. Resurfacing arthroplasty of the hip in osteopetrosis. *J Bone Joint Surg* 2006; 88-B:818-21.
10. Strickland JP, Berry DJ. Total joint arthroplasty in patients with osteopetrosis: a report of 5 cases and review of the literature. *J Arthroplasty* 2005; 20:815-20.
11. Gwynne Jones DP, Hodgson BF, Hung NA. Bilateral, uncemented total hip arthroplasty in osteopetrosis. *J Bone Joint Surg* 2004; 86-B: 276-8.
12. Wang CT, Amstutz HC. Bilateral metal-on-metal hybrid hip resurfacing in a patient with osteopetrosis. A case report. *J Bone Joint Surg* 2009; 91-A:2941-4.
13. Benum P, Aamodt A, Nordsletten L. Customised femoral stems in osteopetrosis and the development of a guiding system for the preparation of an intramedullary cavity: a report of two cases. *J Bone Joint Surg* 2010; 92-B:1303-5.
14. Landa J, Margolis N, Di Cesare P. Orthopaedic management of the patient with osteopetrosis. *J Am Acad Orthop Surg* 2007; 15: 654-62.
15. Matsuno T, Katayama N. Osteopetrosis and total hip arthroplasty. Report of two cases. *Int Orthop* 1997; 21: 409-11.