

Fracturas múltiples de huesos largos en una escolar portadora de picnodisostosis. Reporte de caso

Multiple long bone fractures in a child with pycnodysostosis. A case report

Lic. Paula I. Rojas^a, Lic. Nathia E. Niklitschek^a y Dr. Matías F. Sepúlveda^b.

RESUMEN

Las fracturas en edad pediátrica son una entidad importante para considerar. Hay enfermedades en que los huesos del niño se fracturan ante traumatismos de menor energía. La picnodisostosis es un tipo inusual de displasia craneo-metáfisaria autosómica recesiva, cuya primera manifestación clínica suele ser una fractura en hueso patológico.

Se presenta a una paciente, caucásica, de 9 años de edad, con diagnóstico de picnodisostosis, que ingresó al hospital por fractura del fémur derecho, por un mecanismo de baja energía. Los estudios radiográficos mostraron fracturas del fémur bilateral, fractura proximal de la tibia izquierda y consolidación viciosa en antecurvatum.

Esta rara enfermedad se diagnostica a edades tempranas por talla baja, por fracturas repetidas o por traumas de baja energía. Las opciones terapéuticas son limitadas, y no se ha desarrollado una cura definitiva. Es importante, ante un paciente pediátrico con rasgos dismórficos faciales y fracturas en hueso patológico, sospechar displasias óseas, tales como la picnodisostosis y sus diagnósticos diferenciales.

Palabras clave: picnodisostosis, fracturas óseas, osteosclerosis, catepsina K.

ABSTRACT

Fractures are an important entity to consider in pediatric patients. There are certain diseases in which bones fracture with a minimal trauma. Pycnodysostosis is an autosomal recessive unusual type of craneo metaphyseal dysplasia, that presents frequently as fracture in a pathological bone. A 9 year old caucasian female, diagnosed with pycnodysostosis, was admitted with a right femur fracture as a result of a low energy trauma. Radiographic studies showed bilateral femur fractures, proximal fracture and non-union in antecurvatum of the left tibia.

Pycnodysostosis is a rare disease, generally diagnosed at an early age by growth restriction, frequent fractures or fractures with low energy trauma. Therapy alternatives are limited, and no permanent cure has been developed. If a patient has dysmorphic facial features and fractures in a pathological

bone, it is important to suspect bone dysplasia, such as pycnodysostosis and its differential diagnoses.

Key words: pycnodysostosis, bone fractures, osteosclerosis, catepsin K.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2016.e179>

INTRODUCCIÓN

Las fracturas en edad pediátrica son una entidad importante para considerar. Aproximadamente, el 66% de los niños y el 40% de las niñas presenta alguna fractura antes de los 15 años.¹ La fuerza de crecimiento del esqueleto depende de distintos factores, que se inician desde el período de lactante y terminan con el detenimiento del crecimiento óseo a la edad de 18-19 años.² Hay algunas enfermedades en que los huesos del niño son frágiles y se fracturan ante traumatismos mínimos.³ Algunas displasias óseas se caracterizan por frecuentes fracturas y, en algunos casos, dificultades para la consolidación.⁴ La picnodisostosis es un tipo inusual de displasia craneo-metáfisaria autosómica recesiva, cuya primera manifestación clínica suele ser una fractura patológica.⁵

El objetivo de este caso clínico es presentar una patología poco frecuente que se manifiesta con repetidas fracturas por mecanismos de baja energía.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino, caucásica, de 9 años de edad, producto del primer embarazo de padres no consanguíneos. Presentó el antecedente familiar de tío de la madre con talla baja y rasgos faciales afines. En los antecedentes antenatales, se destacó la amenaza de aborto a las 5 semanas y de parto prematuro a los 6 meses, medicada con doble dosis de corticoides. Nació por cesárea a las 40 semanas, con peso de 3370 g (percentil 90), talla de 49 cm y perímetro cefálico de 32 cm. Al nacer, se detectó una malformación del tabique nasal y malformación ungueal.

a. Universidad Austral de Chile, Valdivia.

b. Hospital Base Valdivia. Temuco, Chile.

Correspondencia:

Lic. Paula I. Rojas, solopaula_9@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 6-9-2015

Aceptado: 21-12-2015

Entre sus antecedentes patológicos, se destacó retraso del crecimiento a partir de los 8 meses. Fue evaluada a los 2 años y 7 meses en Neurología Infantil: se constató desarrollo psicomotor en rangos normales, pero se destacaron facies característica en cara de pájaro con ojos en orientación antimongoloide, hipoplasia malar, nariz de perico y proptosis ocular. Se evidenció, además, fontanela anterior amplia, cuello corto, hombros angostos e hiperlaxitud ligamentosa.

Se realizó un estudio de edad ósea, radiografías de huesos largos, tórax, pelvis, columna y cadera, escáner cerebral y cintigrama óseo. El cuadro clínico sugerido, asociado a un escáner y cintigrama óseo normales y a los hallazgos característicos en la radiografía correspondientes a un aumento del diámetro diafisario con disminución del diámetro del canal medular (sin obliteración), debido a un engrosamiento del hueso cortical, permite establecer el diagnóstico de picnodisostosis.

Ingresó al hospital por una fractura del fémur derecho producto de una caída de la bicicleta por un mecanismo de baja energía. Se solicitó una radiografía de pelvis anteroposterior, la que mostró una fractura del fémur bilateral

(Figura 1). Ante el dato de la caída casual sobre las rodillas y el dolor mantenido a los 5 años, se pidió una radiografía de tibia izquierda, con evidencia de fractura proximal de tibia izquierda con consolidación viciosa, que resultó en tibia en antecurvatum (Figura 2).

Al momento del examen físico, se destacaban rasgos dismórficos propios de la picnodisostosis, la facies en cara de pájaro, prominencia frontal y proptosis ocular. A nivel mandibular, se observaba micrognatia (Figura 3. A). En ambas manos, se observaba simétricamente un acortamiento de todas las falanges y coiloniquia (Figura 3. B). Los parámetros de crecimiento se encontraban alterados, con un peso de 38 kg (P 85), una talla de 118 cm (< P 3) y un índice de masa corporal (IMC) de 27,3 (> P 95) según las curvas del *National Center for Health Statistics* (NCHS) para peso/edad, talla/edad e IMC/edad, respectivamente. Entre los 6 y los 8 años, presentó un aumento de alrededor de 10 kg de peso con una alimentación adecuada y un examen hormonal normal. En la actualidad, se encuentra en estudio en Endocrinología por el alza de peso de etiología desconocida.

Las cirugías de reducción y estabilización de ambas fracturas diafisarias de fémur se realizaron

FIGURA 1. Radiografía de la pelvis anteroposterior, en la que se aprecian rasgo de fractura completa en diáfisis femoral derecha y rasgo de fractura incompleta en diáfisis femoral izquierda. Las características óseas muestran un aumento del diámetro diafisario con disminución del diámetro de canal medular.



FIGURA 2. Radiografía de la pierna izquierda anteroposterior y lateral, en las que se aprecian dos rasgos de fracturas incompletas a nivel de la diáfisis, que provocan deformidad en antecurvatum. Se aprecia un acortamiento de la longitud del peroné, un aumento del diámetro de la tibia y el peroné, y formación de tejido óseo por aposición en la pared posterior tibial. El peroné actúa como "cuerda de arco", a tensión.



con cuatro días de diferencia, primero derecha y segundo izquierda. La intervención empleada fue una reducción cerrada indirecta y fijación con placa bloqueada con técnica de osteosíntesis con placa mínima invasiva (*minimally invasive plate osteosynthesis*; MIPO, por sus siglas en inglés) (Figura 4. A y B) y se realizó el puenteo de las fracturas. Ninguno de los procedimientos presentó complicaciones.

La paciente evolucionó favorablemente, con consolidación de ambas fracturas de fémur. Luego se discutió la posibilidad terapéutica de manejo del eje de ambas tibias, lo que se

corrigió mediante osteotomía percutánea y estabilización con placa bloqueada de ambos segmentos, con consolidación lograda a la fecha: la paciente deambula con normalidad, sin limitación de la carga.

DISCUSIÓN

La picnodisostosis es una enfermedad rara, autosómica recesiva, con una incidencia estimada de 1,7 casos por millón.⁶ Se han descrito aproximadamente 150 casos en la literatura.⁷ Esta enfermedad, también conocida como el síndrome de Toulouse-Lautrec por el pintor francés, quien la padeció, se caracteriza por osteoesclerosis, estatura corta, acroosteolisis de falanges distales, displasias ungueales, displasia clavicular, deformidades craneales secundarias al cierre tardío de suturas y fontanelas, y fragilidad ósea, con fracturas por mecanismo de baja energía, que son más frecuentes en los miembros inferiores, la mandíbula y las clavículas.^{7,8} La expectativa de vida y el desarrollo cognitivo de estos pacientes son normales.⁹

Generalmente, se diagnostica a edades tempranas de la infancia, por consulta de los padres ante talla baja, o posteriormente, por fracturas repetidas o por traumas de baja energía. El diagnóstico se basa en la clínica y hallazgos radiológicos, y se confirma a través del análisis

FIGURA 3. A) Rasgos fenotipos faciales característicos de la picnodisostosis. B) Hipoplasia falángica y coiloniquia

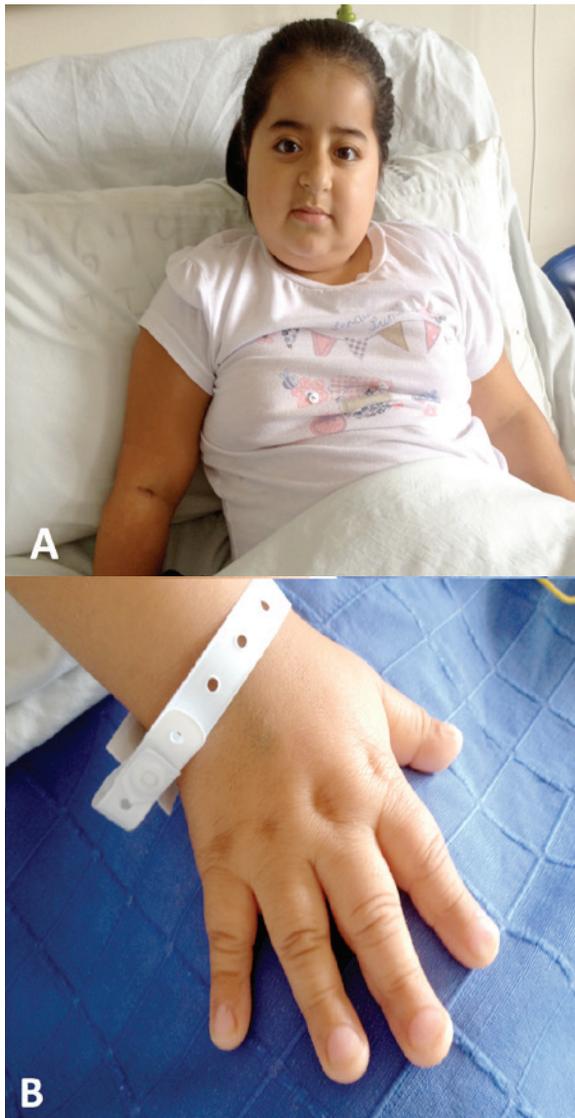


FIGURA 4. A) Radiografía anteroposterior del fémur izquierdo con fractura incompleta. Placa de osteosíntesis bloqueada con 2 tornillos proximales y 2 tornillos distales, que estabilizan el foco de fractura. B) Radiografía anteroposterior del fémur derecho con rasgo de fractura reducido. Se observa la placa de osteosíntesis bloqueada con 2 tornillos proximales y 3 tornillos distales, que actúan como tutor interno.



genético, que indica mutación del gen CTSK (catepsina K).⁶

La mutación localizada en el cromosoma 1q21¹⁰ produce un déficit de catepsina K, que se encuentra en los lisosomas de los osteoclastos y es la proteasa encargada de degradar colágeno tipo I, componente del 95% de la matriz orgánica del hueso.⁶ Esto provoca problemas en la resorción ósea y las consecuentes alteraciones en la arquitectura trabecular e inadecuada disposición lamelar de las fibras de colágeno.⁴ Histológicamente, se aprecia un aumento del grosor de la cortical del hueso con franjas de matriz desmineralizada y con inclusiones calcificadas en el cartílago.^{11,12} El canal medular se aprecia más estrecho de lo normal y con evidencia de sistema haversiano disminuido.⁶ La sumatoria de estas alteraciones produce el aumento de la fragilidad ósea, fracturas recurrentes y déficit de la consolidación.

El diagnóstico diferencial de la picnodisostosis debe considerar las patologías que se presentan con aumento de densidad ósea en la radiografía, que corresponde, principalmente, a osteopetrosis; aquellas displasias que se presenten con fracturas en hueso patológico, como osteogénesis imperfecta y osteoporosis;⁶ y, por último, aquellas con alteraciones morfológicas similares, como la displasia cleidocraneal.

La osteopetrosis es el término que agrupa diferentes patologías hereditarias del esqueleto, que se caracterizan por un aumento de la densidad ósea en la radiografía, explicada por una deficiencia en la reabsorción ósea por los osteoclastos.¹³ Tiene diferentes formas clínicas; en la edad pediátrica, se destacan dos: osteopetrosis infantil y osteopetrosis intermedia (es de mayor gravedad la infantil, ya que se agrega una grave insuficiencia de la médula ósea con mal pronóstico).¹⁴ Radiológicamente, se manifiesta como esclerosis difusa de cráneo, columna vertebral, pelvis y defectos de la modelación ósea de las metáfisis de huesos largos.¹³

A pesar de que, en la picnodisostosis, hay un aumento de la densidad ósea, esta no es suficiente para obliterar el canal medular u orificios craneales, como ocurre en otras displasias. Es por esto por lo que, para el diagnóstico diferencial, se debe buscar obliteración medular en huesos largos, alteraciones hematológicas (anemia, trombocitopenia), fracturas graves con presencia ocasional de atresia coanal y densidad ósea normal asociada a aplasia o agenesia

clavicular para el diagnóstico diferencial.^{6,10,15} También es importante considerar las lesiones físicas no accidentales como causa de fracturas múltiples.

A pesar del avance en el conocimiento de la fisiopatología de la picnodisostosis, las opciones terapéuticas son bastante limitadas, y aún no se ha desarrollado una cura definitiva.⁸ Se han establecido medidas preventivas para minimizar el riesgo de fracturas, ya que estas presentan una amenaza para los pacientes. Dentro de las medidas, se incluye la manipulación cuidadosa de los pacientes pediátricos, sumada a ejercicios y actividades seguras que no requieran mucho impacto.⁶

Respecto al manejo terapéutico, el caso fue tratado con los criterios modernos de manejo de fracturas en hueso patológico, con técnica mínimamente invasiva y fijación estable, que permitirá que se mantenga cierta protección ósea durante su crecimiento, al respetar los cartílagos de crecimiento.

CONCLUSIONES

Este caso es ejemplificador de la presentación clínica y radiológica de la picnodisostosis. Es importante que, ante un paciente pediátrico con rasgos dismórficos faciales y fracturas en hueso patológico, se tengan en mente y se sospechen las displasias óseas, tales como la picnodisostosis y sus diagnósticos diferenciales, como etiología probable. Así también es importante evaluar el contexto social, familiar y escolar para descartar un posible maltrato infantil. ■

REFERENCIAS

1. Core-Info: fractures in children [Internet]. Cardiff, UK: Cardiff Child Protection Systematic Reviews; 2012. [Acceso: 18 de mayo de 2014]. Disponible en: http://cvsc.org.uk/wp-content/uploads/2014/01/fracturesinchildren_wdf48020.pdf.
2. Hodgson Ravina J. Epidemiología de las fracturas infantiles [Internet]. [Acceso: 18 de mayo de 2014]. Disponible en: <http://www.cotihodgson.es/descargas/epidemiologia.pdf>.
3. De La Torre JA. Pediatría accesible: Guía para el cuidado del niño. 6.^{ta} ed. México: Siglo XXI; 1998.
4. Hermosilla Sánchez F, Renovell Ferrer P. Picnodisostosis y fragilidad ósea. Caso clínico. *Rev Esp Cir Osteoart* 2008;46(236):179-82.
5. Parrón R, Rivera I, Pajares S, Vicario C, et al. Problemas ortopédicos en la picnodisostosis. *Patología del Aparato Locomotor* 2006;4(1):70-3.
6. Mujawar Q, Naganoor R, Patil H, Thobbi AN, et al. Pycnodysostosis with unusual findings: a case report. *Cases J* 2009;2:6544.
7. Polymeropoulos MH, Ortiz De Luna RI, Ide SE, Torres R, et al. The gene for pycnodysostosis maps to human

- chromosome 1cen-q21. *Nat Genet* 1995;10(2):238-9.
8. Alcalá-Cerra G, Alcalá-Cerra L. Pycnodisostosis: el caso de Toulouse-Lautrec. *Salud Uninorte* 2006;22(1):52-9.
 9. Barnard B, Hiddema W. Pycnodysostosis with the focus on clinical and radiographic findings. *S Afr J Rad* 2012;16(2):74-6.
 10. Alves Pereira D, Berini Aytés L, Gay Escoda C. Pycnodysostosis. A report of 3 clinical cases. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2008;13(10):E633-5.
 11. Burguet I Arfelis A, Bachiller Corral FJ, Morales Piga A. Dentición anómala en niña de 8 años. *Reumatol Clin* 2008;4(5):207-9.
 12. Everts V, Aronson DC, Beertsen W. Phagocytosis of bone collagen by osteoclasts in two cases of pycnodysostosis. *Calcif Tissue Int* 1985;37(1):25-31.
 13. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009;4:5.
 14. De La Uz Ruesga B, Rodríguez Reyes I, Suárez Beyries LC, Rodríguez Brunet M, et al. Osteopetrosis. *Medisan* 2008;12(1).
 15. Hernández-Alfaro F1, Arenaz Búa J, Serra Serrat M, Mareque Bueno J. Orthognathicsurgery in pycnodysostosis: a case report. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2011;40(1):110-3.