

Comunicación breve

Osteólisis hereditaria carpiana unilateral sin nefropatía

Dres. MARCELO VERZOLETTI*, RODRIGO REQUENA** y ANA FERNANDEZ COUSO***

RESUMEN

Se presentan dos pacientes con una patología poco frecuente: osteólisis carpiana unilateral sin nefropatía ni asociada con otras malformaciones, en una madre y su hija.

Se realiza una clasificación de la entidad y descripción del cuadro clínico, radiológico y de laboratorio.

Palabras clave: Osteólisis carpiana, clasificación, descripción.

SUMMARY

We describe two cases (mother and daughter) of a rare disease: unilateral hereditary carpal osteolysis without nephropathy, not associated with other malformative entities.

We present a classification of the disease and a description of the clinical course, laboratory and radiologic findings.

Key words: carpal osteolysis, classification, description.

ARCH ARG PEDIATR / 1998 / VOL. 96: 200

INTRODUCCION

La acroosteólisis primaria es una afección rara, de comienzo espontáneo y etiología desconocida.¹ La destrucción ósea es progresiva durante varios años, desarrollándose parcial o completa reabsorción en un hueso previamente sano, deteniéndose el proceso en forma espontánea y sin causa conocida; deja como secuela diferentes grados de deformidad y discapacidad funcional.¹⁻³ El mecanismo patogénico es desconocido.^{1,4,5}

Las lesiones, a menudo, son descubiertas por el desarrollo de problemas en la marcha o por deformidades en la muñeca y en los dedos.¹⁻⁴

La destrucción ósea es gradual, comienza en carpo y tarso y se asocia con lesiones similares en metacarpo y metatarso. La lisis ósea compromete los segmentos proximales.^{1,2,6}

Un curso generalmente asintomático se ve interrumpido, frecuentemente, por episodios de artritis que simulan una artritis reumatoidea.^{7,3}

Algunas formas son parte de un síndrome malformativo más o menos complejo, cuya gravedad reside en la asociación a lesiones neurosensoriales o nefropatía que conduce a insuficiencia renal.^{1,3,5,6,8} Presentamos una madre y su hija, con

acroosteólisis limitada al carpo, unilateral, sin afectación renal ni asociación a otras malformaciones.

Historia clínica

Sexo femenino. 9 años.

Consultó a los 3 años de edad por presentar tumefacción en la muñeca izquierda, dolorosa al movimiento, edema de la zona y rigidez matinal. Laboratorio hematológico normal, orina normal, ESD: 14 mm, RCP ++, FR+, FAN y antiADN negativos. Radiografía: osteólisis de los huesos del carpo izquierdo. Peso y talla normales para la edad. Desarrollo neurológico normal.

Diagnóstico presuntivo: artritis reumatoidea juvenil.

Fue medicada con ácido acetilsalicílico (AAS) y férulas de reposo.

Concurrió nuevamente a la consulta 6 años después, con tumefacción indolora e impotencia funcional moderada de la muñeca izquierda, desviación cubital leve, con flexión palmar ligera, secundaria a luxación palmar del tendón del cubital anterior, asociada a acortamiento del carpo (*Fotografía 1*).

Movilidad pasiva de la muñeca disminuida en extensión (*Fotografía 2*) pero aumentada en flexión, con desvío cubital, desvío radial nulo.

La movilidad activa en inclinación radial y extensión era imposible. La fuerza de prensión estaba levemente disminuida. El resto del examen

* Servicio Pediatría.

** Servicio Traumatología.

*** Servicio Nefrología.

Hospital del Niño de San Justo, Buenos Aires.

articular era normal.

Los parámetros de crecimiento continuaban normales.

La radiografía mostró destrucción de los huesos del carpo izquierdo con afectación leve de la base de los metacarpianos y las epífisis distales de ambos huesos del antebrazo (*Fotografía 3*). La radiografía del tarso y del resto de las articulaciones eran normales.

El laboratorio se mantuvo normal.

Ecografía renal normal.

La deformación mejoró con el uso de férulas de reposo y se utilizó AAS para el dolor.

Historia clínica materna

La madre, de 42 años, fue examinada a propósito del cuadro clínico de la hija, presentando tumefacción dolorosa de la muñeca izquierda, con manifestaciones de examen físico similares, tanto en la movilidad activa como pasiva.

No refería antecedentes de traumatismos en la zona ni de cuadros infecciosos locales o sistémicos.

El laboratorio en sangre y orina fue normal. El FR, FAN y antiADN fueron negativos.

La radiografía demostró osteólisis carpiana izquierda con desaparición completa de la primera hilera del carpo, afectando levemente la hilera distal, conjuntamente con las epífisis distales del cúbito y radio; adelgazamiento con osteoporosis de los metacarpianos (*Fotografía 4*). Tanto el tarso como el resto de las articulaciones fueron normales.

Se indicaron férulas de reposo que mejoraron la sintomatología y AAS para calmar el dolor.

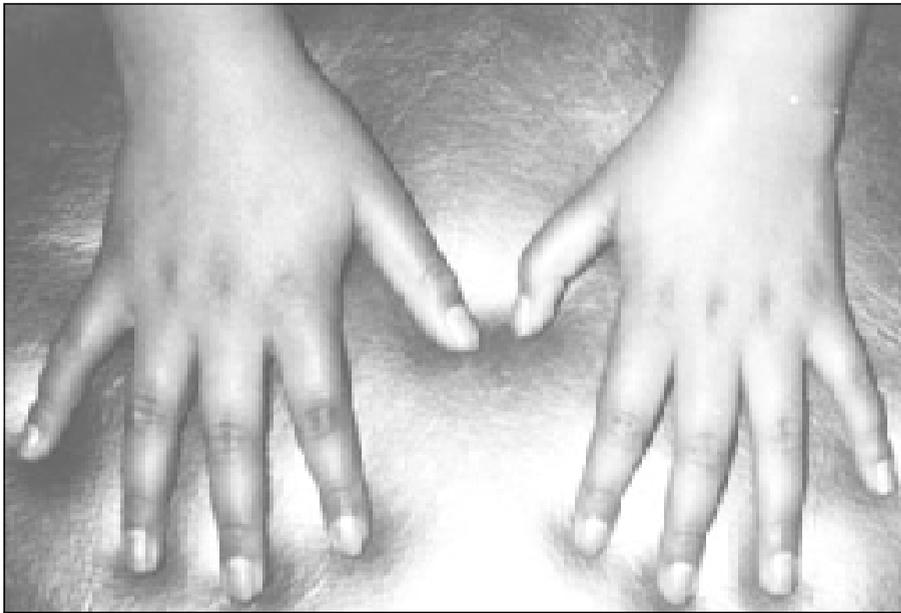
Se descartó por clínica, laboratorio y radiología el compromiso de los otros miembros de la familia (padre y dos hermanos menores).

DISCUSION

En esta observación, la osteólisis primaria en madre e hija sugiere herencia autosómica dominante, si bien no se puede descartar la herencia ligada al X dominante.

En 1969, Torg ensayó una clasificación de las osteólisis idiopáticas, dividiéndolas en cuatro formas:

A) Osteólisis multicéntrica idiopática de transmisión recesiva, que afecta a todos



FOTOGRAFÍA 1: *Tumefacción y desviación cubital leve de muñeca izquierda.*



FOTOGRAFÍA 2: *Disminución en la extensión a la movilidad pasiva en la muñeca izquierda.*

los huesos largos.

- B) Osteólisis masiva de Gorhan, que afecta a los huesos largos y se asocia a hemangiomas.
- C) Osteólisis esencial multifocal con nefropatía.
- D) Osteólisis idiopática hereditaria con transmi-

sión dominante, que afecta sólo a carpo y tarso.

Esta rara enfermedad comienza con dolor y edema de manos y pies alrededor de los 4 años de edad. Estos síntomas iniciales pueden asociarse a un traumatismo leve o a una enfermedad infecciosa inespecífica leve. Luego de un período de pocos

años aparece reabsorción parcial o completa de los huesos afectados: carpo en 100% de los casos y tarso en 60%. Algunos pacientes tienen, además, osteólisis de los metacarpianos y de las epifisis distales del cúbito, radio y húmero. Mucho menos frecuente es el compromiso del metatarso, falanges, tobillos, caderas y articulaciones sacroilíacas.^{1-4,7}

En nuestras dos pacientes la afección fue unilateral, aunque la osteólisis carpiana es generalmente simétrica.³

Otros hallazgos clínicos destacables son: pie cavo, fascias triangular, micrognatia, exoftalmos, escoliosis, contracturas similares a las de Dupuytren y campodactilia; ninguna de estas características estaban presentes en esta familia.^{3,5,6,8}

Desde la adolescencia a la cuarta década de vida aparecen acortamiento de las áreas afectadas, desviación cubital e inestabilidad articular.^{4,8}

La enfermedad tiende a estabilizarse alrededor de los 35 años de edad, aunque se han reportado recurrencias posteriores.³

La osteólisis produce reabsorción ósea lenta y progresiva; inicialmente se observa erosión con bordes escleróticos bien definidos que pueden presentar fragmentación, secuestro y necrosis. Ocasionalmente se ve completa desaparición



FOTOGRAFÍA 3: Osteólisis de los huesos del carpo izquierdo con afectación leve de la base de los metacarpianos y las epifisis distales de cúbito y radio.



FOTOGRAFÍA 4: Osteólisis carpiana izquierda con desaparición completa de la primera hilera del carpo y afectación leve de la hilera distal y de las epifisis distales del cúbito y radio, así como adelgazamiento con osteoporosis de los metacarpianos.

de los huesos afectados. Se han señalado otros hallazgos radiológicos como: hipertrofia de la corteza y escoliosis torácica. La edad ósea es normal.^{1,3,7,9}

Los estudios arteriográficos son normales,⁸ al igual que los biológicos.¹⁻³

La patogenia es desconocida, pero se ha sugerido un defecto primario en el tejido cartilaginoso o uno secundario como resultado de la proliferación primaria del tejido fibroso.^{3,8}

El pronóstico es generalmente aceptable en la forma autosómica dominante, a diferencia de las formas de osteólisis con nefropatía, caracterizada por esclerosis focal y segmentaria (más en las formas esporádicas que en las familiares) que lleva a insuficiencia renal crónica.³⁻⁶

El principal diagnóstico diferencial debe plantearse con la artritis reumatoidea. A diferencia de ella, hay ausencia de signos clínicos y biológicos de inflamación, radiografía que demuestra un comienzo en los huesos del carpo y tarso con osteólisis que lleva a perder sus curvaturas, volviéndose planos y angulares, presentando irregularidades subcondrales que se diferencian de las erosiones de la AR. El hueso puede desaparecer pero no hay fusión.^{1,9}

También debe diferenciarse del resto de las osteólisis idiopáticas primarias: la autosómica recesiva, que se asocia a osteoporosis, estrechamiento de la cortical y alargamiento de los huesos tubulares, alargamiento fusiforme de los dedos y contracción en flexión de palmas y plantas, con lesiones hipopigmentadas; la forma esporádica de osteólisis carpotarsiana con nefropatía, que se manifiesta con proteinuria temprana y lleva a insuficiencia renal crónica.^{3,5}

El diagnóstico diferencial debe hacerse, además, con las osteólisis postraumáticas, esclerodermia, epidermólisis bullosa, sífilis, lepra, síndrome de Hajdu-Cherney, síndrome de Winchester, con la mayoría de las mucopolisacaridosis y algunas collagenopatías (dermatomiositis, artritis psoriásica, etc.).³ Todas estas patologías tienen características que las hacen fácilmente diferenciables.^{1,3,9}

El tratamiento es fundamentalmente de soporte. Se usan órtesis de las articulaciones afectadas, ejercicio muscular activo y analgésicos no esteroides en los cuadros activos. La cirugía no ha tenido el éxito esperado.^{1-4,7,9} ■

BIBLIOGRAFIA

1. Bisagni-Faure A, Giraudet-Le Quintrec JS et al. Osteolyse essentielle. Etude de 3 cas et essai de classification. *Ann Med Interne* 1991; 142: 17-20.
2. Fikry T, Lamine A, Essadki B et al. L'acro-ostéolyse idiopathique. A propos d'un cas à début carpo-tarsien. *Rev Chir Orthop Reparatr Appar Mot* 1993; 79: 309-12.
3. Naranjo A, Martin J et al. Primary idiopathic osteolysis: description of a family. *Ann Rheum Dis* 1992; 51: 1074-78.
4. Erickson Ch M, Hirsebberger M, Sticker G. Carpal-tarsal osteolysis. *J Pediatr* 1978; 93: 779-782.
5. Torg JS, Digeorge AM, Kirkpatrick JA, Martínez Trujillo M. Hereditary multicentric osteolysis with recessive transmission: a new syndrome. *J Pediatr* 1969; 75: 243-252.
6. Pai GS, Macpherson RI. Idiopathic multicentric osteolysis: report of two new cases and a review of the literature. *Am J Med Genet* 1988; 29: 929-36.
7. Gluck J, Miller III J. Familial osteolysis of the carpal and tarsal bones. *J Pediatric* 1972; 81: 506-510.
8. Choi IH, Lee DY, Nam KS. Carpal and tarsal osteolysis. an MRI, angiographic and histopathologic study. *Pediatr Radiol* 1993; 23: 553-555.
9. De Stefano P, Pignatti CB et al. Radiological case of the month: carpal and tarsal osteolysis. *Am J Dis Child* 1985; 139: 793-4.