

Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica

Volumen **6**
Volume

Número **1**
Number

Enero-Diciembre **2004**
January-December

Artículo:

Picnodisostosis: Reporte de un caso

Derechos reservados, Copyright © 2004:
Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica, AC

Otras secciones de
este sitio:

- 👉 Índice de este número
- 👉 Más revistas
- 👉 Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- 👉 *Contents of this number*
- 👉 *More journals*
- 👉 *Search*

Picnodisostosis: Reporte de un caso

Dr. Luis Gómez Velázquez*
Centro Nacional de Rehabilitación, Ortopedia

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente femenino de seis años con manifestaciones óseas y sistémicas de la picnodisostosis, se describen las mismas y se revisa la literatura.

Palabras clave: Picnodisostosis, osteoesclerosis.
(Rev Mex Ortop Ped 2004; 1:22-24)

SUMMARY

The case of a 6 year old girl with bone and systemic manifestations of picnodisostosis is presented with a review of the literature.

Key words: Picnodisostosis, osteoesclerosis.
(Rev Mex Ortop Ped 2004; 1: 22-24)

CASO CLÍNICO

Femenino de 6 años, producto del primer embarazo, de curso normal. Parto eutócico, con peso de 2,600 g, sin datos de hipoxia neonatal y con apgar de 8. Desarrollo sicomotor normal hasta los 2 años de edad, que en forma progresiva presenta hipoacusia y nistagmus convergente, así como alteraciones en su dentición. Frecuentes cuadros de tipo respiratorio.

Padecimiento actual: De tipo traumático, al caerle una maceta en dorso de pie derecho, lo que causa dolor, aumento de volumen e imposibilidad para el apoyo. Es valorada en su clínica de adscripción, donde se le coloca férula dorsal y remitida a servicio especializado con estudio radiográfico.

Exploración física: Baja talla (96 cm), con miembros cortos; micrognatia, así como retraso en la aparición de los dientes, desordenados éstos. Hipoacusia bilateral. Bazo e hígado sin crecimiento. Miembro pélvico derecho inmovilizado con férula dorsal corta, con moderado aumento de volumen en los dedos y sin compromiso neurocirculatorio distal. Hipoplasia de falanges distales de manos y pies. Llamó la atención en la placa de Rx la mayor densidad ósea, por lo que es retirada la férula y se toman nuevas placas que muestran osteoesclerosis, canal medular permeable, así como fractura del 5º metatarsiano. Se toman placas de cráneo, donde se valora "antifaz", por huesos

wormianos, suturas ensanchadas y aplanamiento del maxilar inferior. El resto del esqueleto se presenta con la misma característica de osteoesclerosis.

Se realiza el **diagnóstico** de picnodisostosis y el diagnóstico diferencial con osteopetrosis, donde también existe osteoesclerosis, pero los canales medulares están obliterados y la presencia de visceromegalia, así como con displasia cleidocraneal, donde no hay alteraciones en la talla, y sin afección en los pares craneales.

Se le colocó bota corta de yeso por 6 semanas, consolidando normalmente.

Se remitió a genética.

PICNODISOSTOSIS

Del griego: *pycnos*, grueso, denso; *dys*, defectuoso y *osteos*, hueso

Es un síndrome descrito por Maroteaux y Lamy en 1862^{1,2} y que tiene un carácter autosómico recesivo, con una prevalencia de uno por un millón. Consiste en una displasia cráneo metafisiaria con aumento en la densidad ósea, cuya fisiopatología se debe a una deficiencia de la catepsina K, enzima esencial en la remodelación ósea. La función osteoclástica para desmineralizar el hueso es aparentemente normal, pero la matriz ósea no se degrada adecuadamente.^{2,3}

Los pacientes tienen talla corta, con miembros cortos; micrognatia, con maxilar superior obtuso e inferior aplanado, con importante retraso en la aparición en los dientes, que aparecen totalmente desordenados; nariz de cotorra. La clavícula es hipoplásica y a veces ausente en el tercio distal. También, a nivel de

* Jefe de Enseñanza. Centro Nacional de Rehabilitación, Ortopedia.



Figura 1. Placa inicial, con férula dorsal, en que se aprecia mayor densidad ósea y fractura del 5° metatarsiano.



Figura 2. Al retirar la férula, se confirma la fractura, osteoesclerosis e hipoplasia de falanges distales.



Figura 3a.



Figura 3b.

Figuras 3a y b. Placas de cráneo: displasia con suturas ensanchadas. Persistencia de fontanelas abiertas. Aplanaamiento de maxilar inferior, huesos wormianos.



Figura 4.



Figura 5.

Figuras 4 y 5. Placas donde se aprecia que hay osteoesclerosis generalizada.



Figura 6. Osteoesclerosis sin obliteración de los conductos medulares.

falanges es característico la hipoplasia o ausencia de falanges distales. No afecta el crecimiento del bazo o del hígado. Se presentan frecuentes fracturas, sin problemas de consolidación.

A la Rx, es característico la presencia de osteoesclerosis, con canales medulares permeables. La placa de cráneo, da la apariencia con los huesos wormianos, de un antifaz; persistencia de fontanelas abiertas, sin compromiso de los agujeros de la base del cráneo; los senos paranasales sin neumotización o cerrados. Las alteraciones de maxilares y de la dentición ya descritos. En columna, falta de segmentación atlantoaxoidea y a nivel lumbosacro, puede haber espondilolistesis.¹

No hay alteración en la fórmula roja.

Se señala que padeció la enfermedad de Henri de Toulouse-Lautrec, pintor vanguardista francés, famoso por haber pintado la vida bohemia del Moulin Rouge a fines del siglo XIX.^{1,4}

El ortopedista valora el padecimiento desde el punto de vista biológico, pero en un buen número de ocasiones no toma en cuenta la repercusión severa que ocasiona desde el punto de vista psicosocial, donde hay una disminución de la autoestima, que lleva a la ansiedad, la angustia, por lo que recurren al alcohol, como sucedió a este pintor, el cual al verse disminuido en estatura y capacidad física, se refugia en los antros del París del siglo XIX y muere con profunda

soledad, a pesar de tener el afecto de su familia y de amigos.

El caso nos enseña que la clínica sigue siendo importante, al valorar las características del paciente y saber distinguir la densidad ósea en el estudio radiográfico, que nos haga pensar en una entidad, tan rara como este caso.

Hoy en día no existe tratamiento para esta entidad, pero se espera que con los avances de la medicina genómica se logre la corrección de la alteración localizada en el cromosoma 1.⁵ Pero se debe tomar en cuenta que al discapacitado lo debemos tratar en una forma integral, que permita su desarrollo en su potencial biológico, psicológico y social, que impida su discriminación.

Su diagnóstico diferencial es con osteopetrosis, donde hay osteoesclerosis, pero con canal medular cerrado, compromiso de los agujeros del cráneo, que provocan compromiso de los pares craneales. Hay anemia aplásica y hepatoesplenomegalia. Y con displasia cleidocraneal, donde la estatura es normal y hay especialmente ensanchamiento de la sínfisis pubiana, con amplitud de las articulaciones sacroiliacas.

Referencias

1. Tachdjian MO. *Ortopedia pediátrica*. 2ª Ed. Interamericana. 1994: 864-867.
2. Maroteux P, Lamy M. La pycnodisostose. *Presse Med* 1962; 70: 999-1002.
3. Fujita T et al. Novel mutations of the cathepsin K in patients with pyknodysostosis and their characterization. *J Clin Endoc Metabol* 2000; 85: 425-31.
4. Herrera ER. En búsqueda de la densidad ósea a propósito de Henri de Toulouse-Lautrec. *Rev Mex Reumat* 2003; 18: 105-110.
5. Road JA et al. Genomic organization and chromosome localization of the human cathepsin K gene (CTSK). *Genomics* 1997; 41: 169-176.

Correspondencia:
Dr. Luis Gómez Velázquez
Jefe de Enseñanza
Centro Nacional de Rehabilitación.
Ortopedia
Av. México-Xochimilco 289
Col. Arenal Guadalupe
Del. Tlalpan CP 14349
Tel. 59 99 10 00 extensión 12224

