

Contribución al estudio de la picondisostosis

R. DE MENA SARRIÓ * y M. REUS PINTADO **

RESUMEN

Siendo la picondisostosis una de las formas generalizadas y congénitas de las osteopatías condensantes que con menor frecuencia se presentan en la patología osteoarticular, contribuimos con un nuevo caso estudiado a lo largo de varios años de evolución, en el que se aprecian cambios morfológicos interesantes de esta disostosis embriogénica.

SUMMARY

The pycnodysostosis is one of the generalized and congenital forms, which have to do with the condenser osteopathies. These forms are not very common in osteoarticular pathology. Because of that we contribute now with a new case within this field which has been studied for several years, following its evolution, we have realized that interesting morphological changes have been taking place within the embryogenetical osteopathies.

Dentro de las osteopatías sistémicas congénitas y transmitidas por un gen autosómico recesivo, nos encontramos con la picondisostosis que fue diferenciada como entidad nosológica independiente en 1962 por MARATEAUX y LAMY (6). Esta es verdaderamente rara en su presentación, aunque hoy en día es de suponer el aumento de frecuencia al haber sido puntualizado el cuadro clínico y radiológico característico.

En 1971 el profesor GOMAR (1), había contabilizado 55 casos en la literatura mundial, aunque haciendo mención de la facilidad con que esta enfermedad había sido diagnosticada de osteopetrosis o de otras osteopatías condensantes.

Esta afección se caracteriza con un cuadro clínico de fragilidad ósea, condensación osteoesclerótica generalizada unida

a un enanismo moderado y con alteraciones a nivel del esqueleto distal de los miembros, así como por morfología craneal, clavicular y mandibular características. Estos fenómenos se pueden deducir atendiendo a las distintas clasificaciones que han sido realizadas sobre este tipo de osteopatías: LAMY y MARATEAUX (4), GOMAR (2), RUBÍN (7), LOUYOT (5), en que en general, se incluyen dentro de las enfermedades óseas constitucionales sin patogenia conocida.

En el caso que a continuación vamos a exponer nos encontramos con una paciente de 33 años que nos señala una particular tendencia a la producción de fracturas por traumatismos mínimos y que siendo algunas de ellas de diagnóstico casual, le preocupa su estado actual con molestias en cadera derecha.

Evidentemente se aprecia un cierto enanismo valorando la relación talla-edad, siendo especialmente curioso a la inspección la cortedad de los dedos de las manos (fig. 1), que aparecen como si en el desarrollo el armazón óseo no hubiera alcanzado toda su longitud y, por el contrario, las partes blandas lo rea-

* Jefe del Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica del ambulatorio «Quesada Sanz» de la Seguridad Social de Murcia.

** Adjunto del Servicio de Radiología del Hospital de la Cruz Roja. Murcia.

lizaron en su totalidad, dando la sensación de rugosidad y blandura a que ciertos autores refieren con la denominación de «dedos de goma» (1).

Al dirigir nuestra exploración a la cabeza del paciente, se aprecia un cráneo redondeado, y que a la palpación todavía aparecen depresibles las fontanelas craneales. La imagen

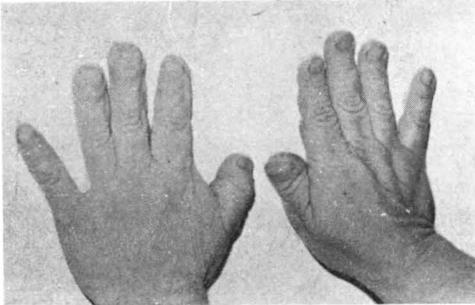


FIG. 1

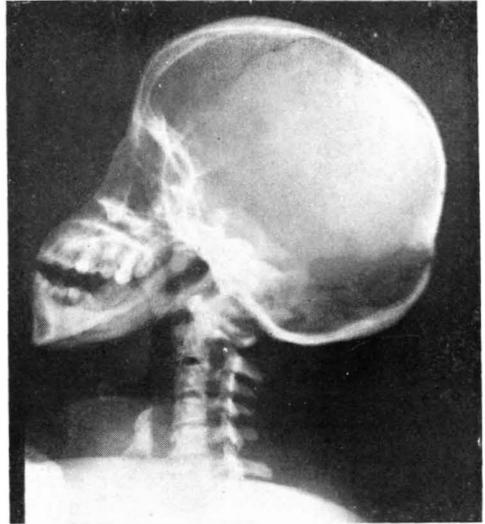


FIG. 2

de la cara vista de perfil nos proporciona un dato que posteriormente valoraremos como específico de esta afección y que se trata de una hipoplasia de la mandíbula.

Realizado un estudio radiográfico completo de su estructura ósea a lo largo de varios años de evolución nos encontramos con los siguientes rasgos morfológicos :



FIG. 3

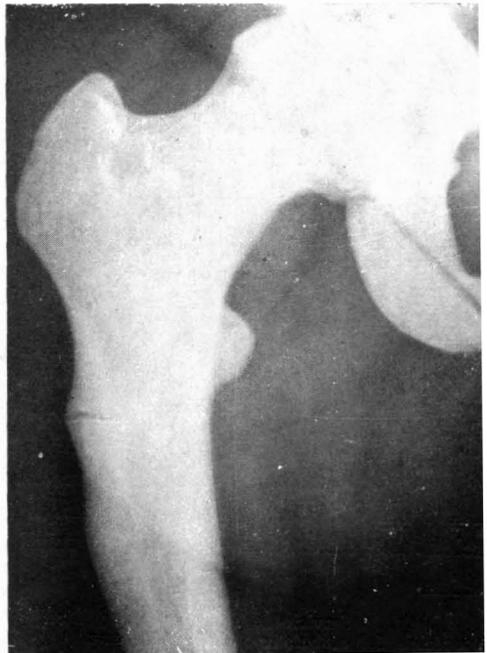


FIG. 4

Cráneo y cara:

a) Visión frontal: Se aprecia una esclerosis generalizada, con hipoplasia de senos paranasales, falta de soldadura de la fontanela posterior y predominio del eje transversal.

b) Visión lateral (fig. 2): Aumento de la densidad ósea de la base del cráneo, resaltando las clinoides posteriores aumentadas de tamaño. (Esta condensación no provoca alteración por compresión de los pares craneales a este nivel). Así mismo persiste la sutura frontoparietal y aún más evidente la occipitoparietal en que hay gran separación entre imágenes de radioopacidad ósea. En el maxilar inferior se aprecia una hipoplasia del mismo, resaltando la apertura del ángulo mandibular que alcanza un valor aproximado de 180°. Las piezas dentarias están disminuidas en su número a nivel de los molares sin aparición de vestigio del alvéolo correspondiente.

Estas alteraciones no han sufrido cambios evidentes a lo largo de los años.

Columna y caja torácica:

Se aprecia un aumento de la condensación ósea generalizada, pudiendo observar múltiples focos fracturarios en distintos períodos de reconstrucción a nivel de las costillas. Las clavículas no aparecen hipoplásicas como en múltiples ocasiones se han descrito (3).

Huesos largos:

En todos ellos se puede reconocer una esclerosis ósea con disminución del canal me-

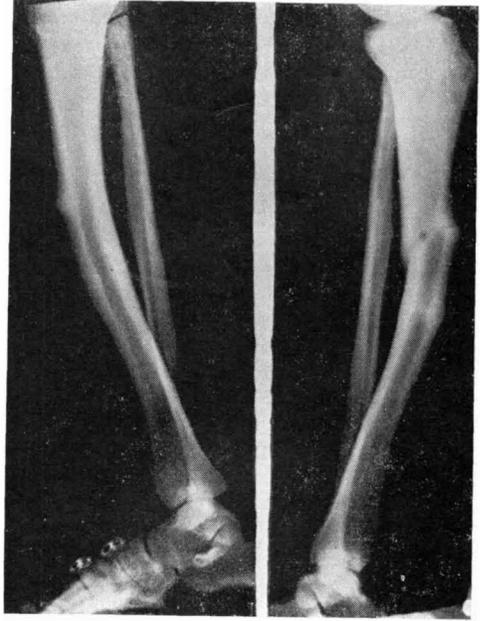


FIG. 5

dular sin desaparición del mismo (fig. 3). Este fenómeno se ha mantenido a lo largo de los años aunque, ciertamente, la opacidad ósea ha ido en aumento.

A nivel del tercio superior del fémur derecho y debajo del trocánter menor (fig. 4), se aprecia una fisura que interesa la pared externa y nos sugiere las fracturas por sobre-

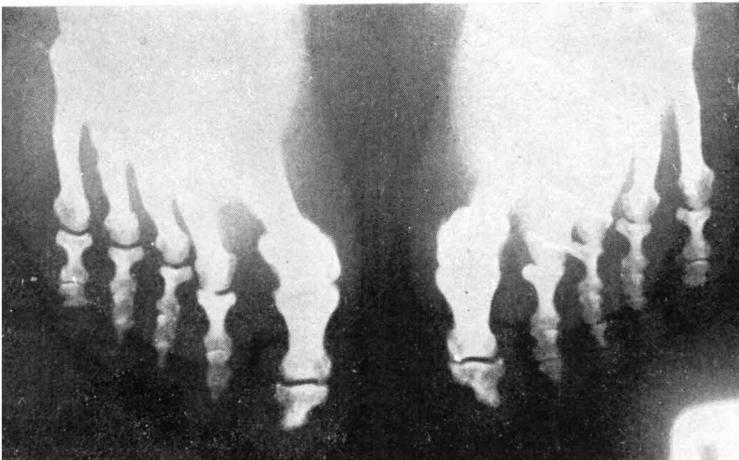


FIG. 6

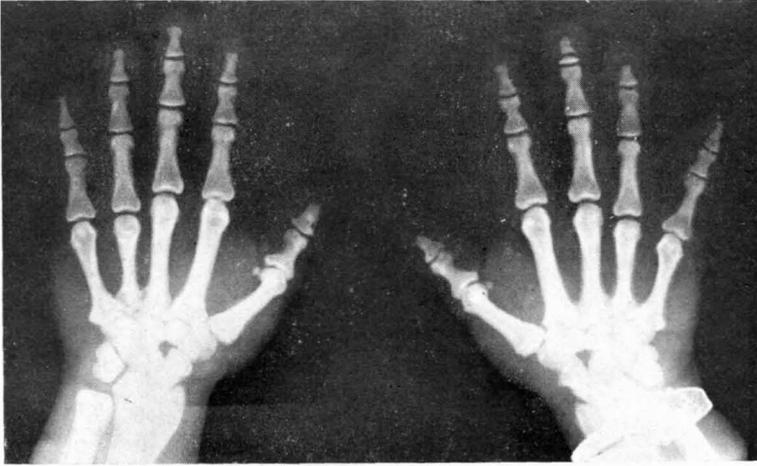


FIG. 7

carga a este nivel. Esta imagen ha persistido durante dos años sin progresar y asintomática. En la actualidad provoca molestias y nos condiciona a una terapia activa.

El fenómeno fracturario, periódico, constante y múltiple se representa claramente a nivel de ambas tibias (fig. 5), en donde tras un largo período de consolidación, han potenciado la anteversión de las mismas.

Pies:

Cortos en longitud correspondiéndose radiográficamente con unos huesos breves (figura 6). A nivel de las falanges distales encontramos las típicas formas hipoplásicas.

Manos:

Al estudiar la radiología ósea de estas extremidades (fig. 7), (con dedos en «punta de

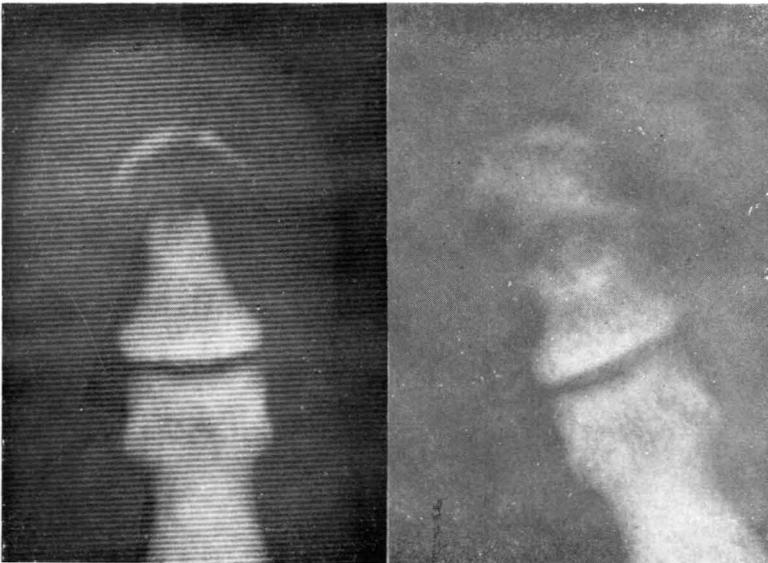


FIG. 8

goma» que referíamos al principio) vemos un acortamiento de la longitud ósea de los metacarpianos y falanges, pudiendo apreciar en estos últimos la aparición de líneas de fractura, así como de achatamiento del vértice distal. Fenómeno curioso es la observación realizada sobre la tercera falange del cuarto dedo de la mano derecha (fig. 8), en que tomadas radiografías con un espacio de seis meses, presentan un fenómeno de reconstrucción de la tuberosidad ungueal al mismo tiempo que una osteolisis de la zona proximal que podemos explicar como un mecanismo de consolidación fracturaria.

Biopsia ósea:

Realizado el estudio microscópico de tomas directas, se comprueba la condensación ósea, que observábamos radiográficamente, con persistencia del tejido hematopoyético.

Estudio analítico:

No hay alteraciones en el número de hemáticas, en contra de lo que ocurre en otras osteo-

patías condensantes congénitas. El resto de los valores explorados no presentan igualmente alteraciones patológicas significativas.

BIBLIOGRAFÍA

- 1 GOMAR, F. (1971) : Picnodisostosis. *Rev. Cir Osteoart.*, 33.
- 2 GOMAR GUARNER, F. (1973) : *Patología quirúrgica osteoarticular*. Ed. Saber. Valencia.
- 3 GREENFIELD, G. (1972) : *Diagnóstico Radiológico de las enfermedades óseas*. Ed. Científico-Médica. Barcelona.
- 4 LAMY, M. y MARATEAUX, P. (1961) : *Les chondrodystrophies genotypiques*. Ed. L'Expansion Scientifique. París.
- 5 LOUYOT, P. (1971) : Definition démarche diagnostique et classification des ostéoses condensantes. *Rev. Prat.*, 21, 23.
- 6 MARATEAUX, P. y LAMY, M. (1962) : La pycnodysostose. *Presse Méd.*, 70, 999.
- 7 RUBIN, PH. (1969) : *Dynamic classification of Bone Dysplasias*. Ed. Year Book Méd. 2.^a Ed. Chicago.