



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

O-062 - ¿OSTEOPETROSIS?

M.I. Hernández Marín y A. Oria Fernández

CS V Centenario.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 57 años, con tos y expectoración de 3 semanas, disnea y aumento de sus edemas habituales en miembros inferiores hace 2 días. Afebril. AP: HTA. Retraso del crecimiento, atribuida a toma preventiva de calcio. Cirugía: hernias inguinal y umbilical, y por fractura bilateral de fémur (siendo diagnosticado de osteopetrosis). SAOS y traqueostomía hace 15 años después de fracaso de CPAP. SB: IABVD. El y su familia desde hace 3 generaciones proceden de un pueblo de 50 habitantes actualmente.

Exploración y pruebas complementarias: CTES: $\text{SatO}_2 = 52\%$. Resto normal. Baja talla, a expensas de extremidades inferiores. Microcefalia, facies con aumento de partes blandas proporcional. Falta de piezas dentarias. Cuello corto. Traqueostomía. ACP: normal. Abdomen: con edema de pared y discreto eritema en hipogastrio. Cicatriz de herniorrafia. Extremidades: Edemas de aspecto crónico en MMII, acortamiento de falanges de ambas manos. uñas irregulares y quebradizas. Analítica: gasometría arterial basal pCO_2 59,9 mmHg, pO_2 47,7 mmHg. Resto normal. Radiología: aumento difuso de la densidad ósea con preservación del canal medular en huesos tubulares. Craneofacial: aumento difuso de la densidad ósea, ensanchamiento de los huesos de la calota craneal con aplanamiento de la sutura sagital y persistencia de la fontanela anterior y posterior, iástasis de la sutura lambdoidea bilateral. Huesos de la cara hipoplásicos y ángulo obtuso del maxilar superior con disposición anómala entre el las piezas dentarias. Tórax: hipoplasia de las clavículas. callos de fractura en 6°-8° arcos costales posterolaterales. Brazo, antebrazo muslo y pierna: aumento de la angulación de la diáfisis del radio y cúbito bilateral. Fracturas antiguas en ambos fémures (con tornillo y placa de fijación) y ambas tibias.

Juicio clínico: Picnodisostosis, enfermedad genética autosómica recesiva, con prevalencia inferior a 1/100.000.

Diagnóstico diferencial: Osteopetrosis (maligna/benigna) = enfermedad de los huesos de mármol. Son un grupo de enfermedades hereditarias con aumento de la masa ósea por una disfunción o ausencia de osteoclasto. Baja/normal estatura. Fracturas óseas, pancitopenia, suturas craneales, ángulo mandibular y clavículas normales. Manos y pies normales. Neurodegeneración primaria, déficit intelectual, afectación del sistema inmune y cutáneo. Acidosis tubular renal. Neuropatías compresivas, hipocalcemia con convulsiones tetánicas. Picnodisostosis = síndrome de Toulouse-Lautrec. Enfermedad también hereditaria en el que se produce una disminución en la degradación del colágeno y del remodelado óseo. Estatura baja. Fragilidad ósea con fracturas espontáneas. Pruebas de laboratorio normales. Cráneo voluminoso con fontanelas y suturas craneales abiertas. Angulo mandibular obtuso. Displasia clavículas. Acroosteólisis falanges distales, Uñas irregulares y quebradizas. Ausencia/hipoplasia de senos paranasales. Anomalías dentales (caries, mal implantados o puntiagudos/cónicos, retraso en la erupción). Muy raramente, dificultad respiratoria y

apnea del sueño.

Comentario final: Tanto la osteopetrosis como la picnodisostosis son enfermedades que no vamos a encontrar con frecuencia en nuestra práctica diaria, pero que tienen particularidades que condicionan su pronóstico y hacen que sea relevante su conocimiento y realizar el diagnóstico diferencial entre ellas.