

Osteoporosis idiopática juvenil: hallazgos radiológicos y revisión de la bibliografía

Mario Folgueral • María Manuela Merino • Carmen Alonso • Covadonga Sales • Esther González

Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital de los Santos Reyes. Aranda de Duero. Burgos. España.

Presentamos un caso de osteoporosis idiopática juvenil (OIJ) en un niño de nueve años, se hace especial referencia a las manifestaciones radiológicas de la enfermedad y se revisan las publicaciones más relevantes sobre esta patología.

La OIJ es una enfermedad metabólica ósea poco frecuente, de etiopatogenia desconocida y clínica variada que se suele manifestar antes o durante la pubertad y es potencialmente reversible.

Los principales hallazgos radiológicos de esta enfermedad son: osteopenia, fracturas de los cuerpos vertebrales y de los huesos largos, especialmente en las metáfisis y neoformación de hueso osteoporótico.

Palabras clave: Osteoporosis juvenil idiopática. Densidad ósea. Síntomas. Radiología.

Idiopathic Juvenile Osteoporosis: Radiologic Findings and Review of the Literature

We present a case of idiopathic juvenile osteoporosis in a nine-year-old boy. We emphasize the radiologic signs of the disease and review the most relevant publications in the literature.

Idiopathic juvenile osteoporosis is a rare disorder of unknown etiology and pathogenesis affecting bone metabolism. Its clinical manifestations are varied. Onset may occur before or during puberty, and it is potentially reversible.

The main radiologic findings are osteopenia, fractures of the vertebral bodies and long bones (especially at the level the metaphysis), and formation of osteoporotic bone.

Key words: osteoporosis, juvenile, idiopathic, symptoms; bone density; radiology.

La osteoporosis idiopática juvenil (OIJ) es una enfermedad ósea metabólica de niños y adolescentes, infrecuente y de etiopatogenia desconocida.

La osteoporosis en los niños y adolescentes es generalmente secundaria a inmovilización, síndromes de malabsorción, anorexia nerviosa, bulimia, patología endocrina (gonadal, tiroidea o adrenal), síndrome de Turner, artropatías inflamatorias, neoplasias (leucemias, linfomas y otras), tratamientos farmacológicos (corticoides, antiepilépticos y heparina) y causas genéticas (osteogénesis imperfecta y homocistinuria).

El diagnóstico de OIJ debe realizarse cuando se descarten otras causas de osteoporosis secundarias, y el diagnóstico diferencial con la osteogénesis imperfecta plantea una especial dificultad.

La OIJ se caracteriza por osteopenia y fracturas múltiples que afectan principalmente a los cuerpos vertebrales y a las metáfisis de los huesos largos, donde existe neoformación de hueso osteoporótico que es muy característico de esta enfermedad.

Clínicamente se caracteriza por dolor de espalda, dolor y dificultad para la marcha y deformidad de intensidad variable.

Esta patología es autolimitada en la mayoría de los pacientes con recuperación después de un tiempo variable, generalmente de 2 a 4 años. En algunos pacientes produce severas discapacidades por las secuelas de las fracturas producidas durante la actividad de la enfermedad.

PRESENTACION DEL CASO

Niño de nueve años de edad, sin antecedentes familiares de interés que presenta como antecedentes personales adenoidectomía y cefaleas frecuentes que responden al ácido acetilsalicílico.

Hace unos meses tuvo un esguince del tobillo derecho que evolucionó favorablemente con la inmovilización. Tras un periodo asintomático, comienza con dolor en el pie izquierdo y, posteriormente, presenta dolor en el pie derecho, ambas rodillas y tobillo izquierdo. No presenta dolor en las extremidades superiores ni en la columna vertebral, ni fiebre ni síndrome constitucional.

A la exploración física se objetiva aumento de tamaño de las epífisis tibiales superiores, atrofia muscular en los gemelos, dolor a la presión en la rodilla y pie izquierdo y dificultad para la bipedestación y para la marcha.

El hemograma, la bioquímica hemática y el estudio de coagulación son normales.

Tras descartar las posibles causas de osteoporosis secundaria en niños mediante estudios inmunológicos, hormonales, reumatológicos, estudios de absorción y biopsia intestinal, estudios de

Correspondencia:

MARIO FOLGUERAL. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Santos Reyes. Avda. Rupeta Baraya, 6. 09400 Aranda de Duero. Burgos. España. mfolgueral@seram.org

Recibido: 13-VI-2003

Aceptado: 1-IV-2004



Fig. 1.—Radiografía lateral del pie en la que se observa intensa osteopenia de los huesos del tarso y metatarso.

metabolismo del hierro, fósforo-calcio y vitamina B12-ácido fólico, se llega al diagnóstico de osteoporosis idiopática juvenil.

En el estudio radiológico se observa osteopenia intensa generalizada (fig. 1) con imágenes de fracturas metafisarias en la tibia y en el fémur de ambas piernas (fig. 2) y osteopenia de la columna lumbar con vértebras biconcavas.

Durante los años siguientes al diagnóstico el paciente presenta epifisiólisis de ambas cabezas femorales que precisaron fijación quirúrgica (fig. 3), diversas fracturas óseas ante mínimos traumatismos (figs. 3 y 4) y neoformación ósea osteoporótica con fracturas y esclerosis metafisaria en las metáfisis distales del cúbito y radio (fig. 4) y en las proximales de ambos húmeros.

Los aplastamientos vertebrales múltiples ocasionaron una importante cifoescoliosis dorsal.

En un estudio de resonancia magnética (RM) de hombro se observa deformidad y alteraciones de la intensidad de señal ósea en la metáfisis humeral, y se observa hipointensidad en T1 e hiperintensidad en T2 (fig. 5).

DISCUSIÓN

La OIJ es una enfermedad metabólica ósea infrecuente descrita por primera vez por Schippers¹ en 1938. Se han publicado menos de 200 casos de esta rara patología que afecta a niños prepuberales sin historia familiar de patología ósea^{2,3} y que no tiene predisposición por ningún sexo.

La etiopatogenia de esta enfermedad es desconocida, aunque probablemente sea multifactorial⁴. Se han descrito casos de aumento de la reabsorción ósea independiente de la hormona paratiroidea y de disminución de la formación ósea en los que se produce aumento del calcio sérico y en la orina, con disminución de la concentración de vitamina D y valores normales de fosfatasa alcalina, hormona paratiroidea y fósforo. Los valores de vitamina D y de calcitonina son variables en estos pacientes, con rangos desde casi indetectables hasta normales⁵.

Las cuatro características principales de la OIJ son: 1) comienzo antes de la pubertad; 2) fracturas de los cuerpos vertebrales y de las metáfisis de los huesos largos; 3) formación de hueso osteoporótico, y 4) remisión gradual de la enfermedad después de la pubertad⁶.



Fig. 2.—Radiografía anteroposterior de rodilla: esclerosis, deformidad y líneas de fracturas en las metáfisis femoral distal y tibial proximal. Osteoporosis.



Fig. 3.—Radiografía anteroposterior de la cadera: fractura patológica femoral producida ante un mínimo traumatismo. Epifisiólisis de la cabeza femoral que requirió fijación quirúrgica.

La OIJ afecta al esqueleto axial y al periférico, y produce dolor óseo secundario a las fracturas⁴. Suele comenzar con dolor en la porción inferior de la columna vertebral y alrededor de la cadera, rodillas, tobillos y pies. El tiempo de evolución desde el inicio del dolor hasta la primera consulta es breve, entre dos meses y un año. Los signos y síntomas de la enfermedad son varia-



Fig. 4.—Radiografía anteroposterior del antebrazo: esclerosis y líneas de fractura en las metáfisis distales del cúbito y radio. Fractura patológica de la diáfisis cubital.

bles, y se observa desde osteopenia radiológica vertebral leve hasta afectación generalizada con dolor constante, fracturas y deformidades incapacitantes⁷ como cifoescoliosis, disminución del volumen de la caja torácica y deformidades mutilantes de las extremidades. De forma secundaria a todo esto, puede aparecer

pérdida de altura, insuficiencia respiratoria, alteraciones en la marcha y necesidad de silla de ruedas.

Generalmente, la OIJ remite de forma espontánea tras la pubertad⁸, cesan las fracturas y se recupera la actividad en sujetos leve o moderadamente afectados, mientras que en los pacientes más graves se produce incapacidad permanente⁴.

No hay marcadores bioquímicos específicos de OIJ⁶. La interpretación de los perfiles bioquímicos está limitada en la OIJ por dos factores: primero, esta enfermedad afecta principalmente a adolescentes que tienen aumentado el recambio óseo y, por lo tanto, tienen elevados sus marcadores; segundo, la determinación de marcadores de formación y reabsorción ósea más específicos no está al alcance de muchos hospitales, lo que limita al clínico.

El hallazgo radiológico inicial de la OIJ es la osteopenia generalizada con menor afectación del cráneo. La osteopenia se diagnostica ante el aumento de la trabeculación vertical, líneas corticales más marcadas y la existencia de fracturas. Hay que tener en cuenta que la pérdida de la mineralización ósea de la columna y de los huesos largos puede pasar desapercibida en las radiografías convencionales, ya que es preciso que exista una desmineralización ósea del 30 al 40% para que pueda diagnosticarse la osteopenia en la radiología convencional.

La osteopenia de la columna vertebral ocasiona disminución de la altura de los cuerpos vertebrales torácicos y lumbares, y deformidad de éstos con morfología bicóncava o en cuña^{3,4,6,9,10}.

La afectación de los huesos largos se caracteriza por la aparición de osteoporosis metafisaria, denominada osteoporosis neoformativa², que es típica de esta enfermedad y la diferencia de otras formas de osteoporosis. La osteoporosis neoformativa suele observarse en las metáfisis distales del cúbito, radio y fémur, y en las proximales del fémur, tibia y peroné. La impactación del hueso osteoporótico recién formado produce fracturas metafisarias por compresión que se localizan predominantemente en las extremidades inferiores, a menudo son bilaterales y simétricas, y afectan hasta el 65% de los niños con OIJ^{3,4,9}. Estos cambios no se demuestran fácilmente con la radiología convencional, aunque puede observarse una ligera discontinuidad de la cortical ósea y una línea densa transversal en la metáfisis. Las fracturas consolidan bien con formación de un adecuado callo

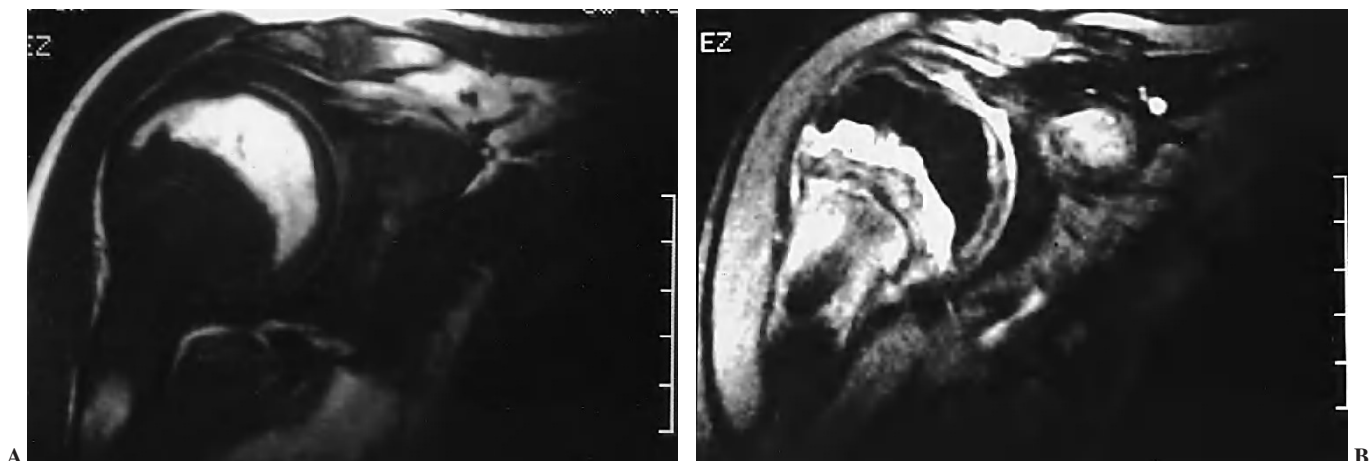


Fig. 5.—Resonancia magnética del hombro. A) Secuencia coronal potenciada en espín-eco T1 (TR:400/TE:20): alteración de la forma e hipointensidad de la señal ósea en la metáfisis humeral proximal. B) Secuencia coronal potenciada en eco gradiente T2 (TR:400/TE:20/20°): hiperintensidad de la señal ósea en la metáfisis humeral proximal.

de fractura aunque los pacientes con múltiples fracturas a los que no es posible realizar una correcta inmovilización pueden desarrollar pseudoartrosis.

Otras alteraciones óseas asociadas a la OIJ son la epifisiólisis de la cabeza femoral y las fracturas de los huesos largos ante pequeños traumatismos⁹.

La densitometría ósea es útil para demostrar la disminución de la masa ósea^{6,11}.

El diagnóstico de OIJ se basa en los hallazgos clínicos y radiológicos típicos y en descartar otras causas de osteoporosis en niños como la inmovilización prolongada, síndromes de malabsorción, anorexia nerviosa, bulimia, patología endocrina (gonadal, tiroidea o adrenal), síndrome de Turner, artropatías inflamatorias, neoplasias (leucemias, linfomas y otras), tratamientos farmacológicos (corticoides, antiepilépticos y heparina), causas genéticas (osteogénesis imperfecta y homocistinuria)⁴⁻⁶.

El principal diagnóstico diferencial debe hacerse con la osteogénesis imperfecta, en la que existe historia familiar de fracturas, escleras azules, alteraciones de la dentición, y huesos largos delgados y excesivamente largos (en la OIJ son de anchura normal y con la cortical adelgazada) y son raras las fracturas metafisarias¹².

El diagnóstico debe realizarse por la historia clínica, la exploración física, la bioquímica, los hallazgos radiológicos y la medida del contenido mineral óseo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Schippers JC. Maandschr Kindergeneesk. 1938;8:109-17.
2. Dent CE, Friedman M. Idiopathic juvenile osteoporosis. Q J Med. 1965;34:177-210.
3. Smith R. Idiopathic juvenile osteoporosis: experience of twenty-one patients. Br J Rheumatol. 1995;34:68-77.
4. Yagüe M, Rapado A, Díaz Curiel M. Idiopathic juvenile osteoporosis. Med Clin (Barc). 1993;100:223-7.
5. Villaverde M, De Inocencio J, Merino R, García-Consuegra J. Difficulty walking. A presentation of idiopathic juvenile osteoporosis. J Rheumatol. 1998;25:173-6.
6. Kauffman RP, Overton TH, Shiflett M. Osteoporosis in children and adolescent girls: case report of idiopathic juvenile osteoporosis and review of the literature. Obstet Gynecol Surv. 2001;56:492-504.
7. Smith R. Idiopathic osteoporosis in the young. J Bone Joint Surg (Br). 1980;62 B:417-27.
8. Figueroa M, González C, Martínez M, Palacio M. Idiopathic juvenile osteoporosis: 2 case reports and review of the literature. Med Clin (Barc). 1988;90:208-10.
9. Parker BR. Idiopathic juvenile osteoporosis. AJR Am J Roentgenol. 1981;136:1035.
10. Houang MTW, Brenton DP, Renton P, Shaw DG. Idiopathic juvenile osteoporosis. Skel Radiol. 1978;3:17-23.
11. Chlebna-Sokol D, Loba-Jakubowska E, Sikora A. Clinical evaluation of patients with idiopathic juvenile osteoporosis. J Pediatr Orthop B. 2001;10:259-63.
12. Shapiro JR, Rowe DW. Imperfect osteogenesis and osteoporosis. N Engl J Med. 1984;31:1738-40.