



NOTA CLÍNICA

Fractura bilateral subtrocantérica de fémur debido a una enfermedad rara: la picnodisostosis

A. Delgado González*, J.J. Morales Viaji y M.E. López Díez

Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología, Hospital Universitario de Burgos, Burgos, España

Recibido el 15 de noviembre de 2019; aceptado el 13 de enero de 2021

Disponible en Internet el 24 de junio de 2021

PALABRAS CLAVE

Picnodisostosis;
Subtrocantérica;
Osteopetrosis

KEYWORD

Pycnodysostosis;
Subtrochanteric;
Osteopetrosis

Resumen La picnodisostosis es una rara enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación en el gen de la enzima catepsina K, una proteasa que se expresa fundamentalmente en los osteoclastos y que es responsable de la degradación de la matriz ósea. La presentación suele ir acompañada de talla baja, osteoesclerosis, dismorfia craneofacial y fragilidad ósea. Algunos artículos aportan las opciones quirúrgicas para fracturas de huesos largos en este tipo de pacientes pero ninguno se presenta en pacientes de raza caucásica europea. El caso que presentamos es el de un varón español de raza caucásica europea con fractura bilateral de fémur tratada mediante enclavado endomedular.

© 2021 SECOT. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Bilateral subtrochanteric femoral fracture due to a very rare disease: Pycnodysostosis

Abstract Pycnodysostosis is a rare autosomal recessive disease caused by a mutation in the cathepsin K enzyme gene, a protease that is expressed primarily in osteoclasts and is responsible for bone matrix degradation. The presentation is usually accompanied by short stature, osteoesclerosis, craniofacial dysmorphism and bone fragility. Some papers provide surgical options for fractures of long bones in this type of patients, but none are present in European Caucasian patients. The case presented is of a Spanish Caucasian European male with bilateral femoral fracture treated by endomedular nailing.

© 2021 SECOT. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

La picnodisostosis es una rara enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación en el gen de la enzima catepsina K¹, una proteasa que se expresa fundamentalmente en los osteoclastos y que es responsable de

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: alberto.delgado.med@gmail.com
(A. Delgado González).

la degradación de la matriz ósea. La presentación suele ir acompañada de talla baja, osteoesclerosis, dismorfia craneofacial y fragilidad ósea². Algunos artículos aportan las opciones quirúrgicas para fracturas de huesos largos en este tipo de pacientes pero apenas existe literatura en pacientes de nuestro medio³⁻⁵. El caso que presentamos es el de un varón de mediana edad con fractura bilateral de fémur tratada mediante enclavado endomedular.

Caso clínico

Varón de 38 años caucásico europeo que tras sufrir una caída de una escalera de mano presenta fractura subtrocantérica del fémur derecho con dolor y rotación externa. Al examen físico presentaba talla baja, manos y pies pequeños y las típicas características faciales. No se encontró ni organomegalia ni alteraciones sanguíneas que sí que están descritas en otros casos. El paciente no tenía antecedentes de haber sufrido alguna otra fractura en el pasado. Merece la pena mencionar que su hermano sí que había presentado múltiples fracturas a lo largo de su vida debido a la misma enfermedad, por lo que se disponía del diagnóstico genético en ambos pacientes desde la infancia, así que no se requería realizar pruebas complementarias. Tras el estudio radiológico se descubrió una fractura subtrocantérea desplazada del fémur derecho y como hallazgo casual otra fractura subtrocantérica incompleta del fémur izquierdo que no ocasionaba dolor ni otros síntomas en dicha extremidad (fig. 1).

Debido a la enfermedad de base se planteó enclavado endomedular de entrada, acorde con la literatura, teniendo en cuenta la estrechez del canal medular y la posibilidad de necesitar implantar clavo pediátrico flexible como alternativa. La cirugía se produjo bajo anestesia raquídea y comenzando por el fémur derecho, el cual fue tratado con un clavo Recon (Stryker, Portage, Minnesota, EE. UU.) de 340x9 mm, dos tornillos cefálicos de 85 mm y un tornillo distal estático de 65 mm. El fémur izquierdo fue sintetizado en la misma cirugía con otro clavo Recon (Stryker, Portage, Minnesota, EE. UU.) de 340x9 mm y dos tornillos cefálicos de 80 y 90 mm, en este caso no se utilizó tornillo distal. Es muy

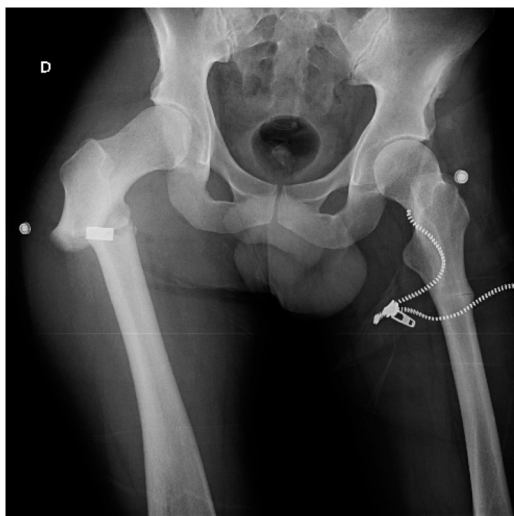


Figura 1 RX día de la lesión.

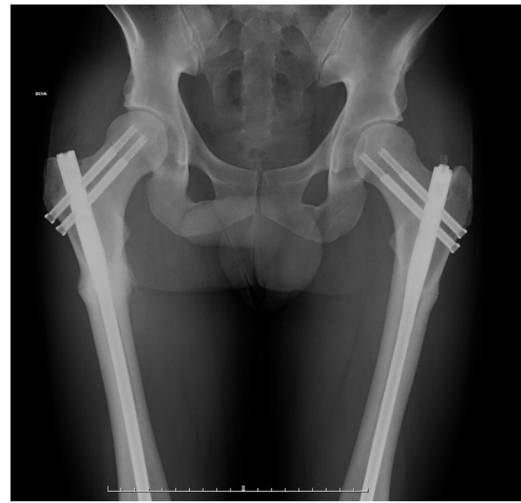


Figura 2 RX de control al año.

importante destacar que el fresado de ambos canales medulares fue extremadamente difícil debido a la gran dureza ósea, llegando incluso a romper una de las fresas. No se constataron otras complicaciones inmediatas ni la necesidad de transfusión.

El día siguiente de la intervención el paciente era capaz de caminar con la ayuda de dos bastones ingleses. Seis meses después del accidente el paciente había regresado al trabajo sin ninguna complicación observándose una completa curación del fémur derecho, mientras que el izquierdo permanecía en algún punto aún sin consolidación completa. Un año desde el accidente se podía observar la total curación de ambas fracturas mientras que el paciente vivía una vida completamente normal (fig. 2). En nuestro caso en cuestión no presentó ninguna complicación ni en el postoperatorio inmediato ni en el tardío.

Discusión

La picnodisostosis es una enfermedad de las llamadas raras, que afecta a 0,13/100.000 habitantes (la prevalencia del síndrome de Down es de 95/100.000)⁶. El rango de edad al diagnóstico en la bibliografía varía de 9 meses a los 54 años¹. La mayor parte de los pacientes han sido diagnosticados previamente de hepatoesplenomegalia y/o alteraciones sanguíneas como anemia crónica. La complicación más frecuente en este tipo de pacientes es el retardo de consolidación, habiéndose descrito también casos de pseudoartrosis, necrosis avascular, embolia grasa y otras propias de la cirugía^{2,7,9}.

Cabe destacar otras enfermedades metabólicas que pueden ocasionar fracturas femorales atípicas como la osteogénesis imperfecta, hipofosfatasa, osteoporosis ligada a X, osteopetrosis, hipofosfatemia ligada a X, síndrome de osteoporosis pseudoglioma⁸. Varios artículos describen los problemas encontrados a la hora de implantar un clavo intramedular debido a la esclerosis ósea. Kundu et al.¹ reportan buenos resultados en cuanto a curación y funcionalidad con el enclavado endomedular tras dos años de seguimiento, pero encontrando dificultades similares a las nuestras a la

Tabla 1 Resumen casos de la bibliografía

Caso	Raza	Edad	Manejo	Complicaciones
1	Hindú	54	Enclavado	No
2	-	36	Enclavado y placa con tornillos (fractura bilateral)	Infección de la zona quirúrgica
3	Latina	9	Placa y tornillos (bilateral)	No
4	Hindú	35	Placa y tornillos	Retardo de la consolidación
5	Judía	49	Placa y tornillos (bilateral)	No
7	Asiático	51	Tornillo placa deslizante (bilateral)	Necrosis avascular
9	Asiático	41	Enclavado (bilateral)	No

hora de realizar la osteosíntesis. Debido a estas dificultades Hashem et al. en 2015 describieron un exitoso caso tratado con placa y tornillos en este tipo de fracturas aunque asume que no es extrapolable en todos los pacientes, de tal manera que concluyen que el enclavado intramedular es la mejor manera para tratar este tipo de fracturas en pacientes con piconodisostosis². Mientras que la osteopetrosis está asociada a un elevado riesgo de complicaciones, como la anemia aplásica o la hidrocefalia, los pacientes con piconodisostosis no suelen compartir estos riesgos. El caso presentado resultó en una completa curación clínica a los ocho meses desde el accidente. Aunque la piconodisostosis es una enfermedad muy rara debemos de estar precavidos ante ella porque un patrón atípico de fractura femoral en jóvenes nos debe hacer sospechar una enfermedad metabólica ósea. En conclusión, en nuestra opinión, de acuerdo con la literatura consultada el enclavado intramedular de huesos largos es un buen tratamiento para este tipo de pacientes (tabla 1).

Bibliografía

- Kundu ZS, Marya KM, Devgan A, Yadav V, Rohilla S. Subtrochanteric fracture managed by intramedullary nail in a patient with pycnodysostosis. *Joint Bone Spine*. 2004;71:154–6.
- Hasem J, Krochak R, Culbertson MD, Mileto C, Goodman H. Atypical femur fractures in a patient with pycnodysostosis: a case report. *Osteoporos Int*. 2015;26:2209–12.
- Rojas PI, Niklitschek NE, Sepulveda MF. Multiple long bone fracture in a child with pycnodysostosis. A case report. *Arch Argent Pediatr*. 2016;114:179–83.
- Yates CJ, Bartlett MJ, Ebeling PR. An atypical subtrochanteric femoral fracture from pycnodysostosis: a lesson from nature. *J Bone Miner Res*. 2011;26:1377–9.
- Roth VG. Pycnodysostosis presenting with bilateral subtrochanteric fractures: case report. *Clin Orthop Relat Res*. 1976;177:247–53.
- Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Informes periódicos de orphanet, Número 2. Ene 2019. Disponible en http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf
- Yuasa T, Maeda K, Kaneko K, Yoshikata K. Total hip arthroplasty after treatment of an atypical subtrochanteric femoral fracture in a patient with pycnodysostosis. *Case Reports in Orthopedics*. 2015;2015. Article ID 731910.
- Nguyen HH, Van der Laarschot DM, Verkerk AJMH, Milat F, Zillikens MC, Ebeling PR. Genetic Risk Factors for Atypical Femoral Fractures (AFFs): A systematic review. *JBMR1 Plus*. 2018;2:1–11.
- Song HK, Sohn YB, Choi YJ, Chung YS, Jang JH. A case report of pycnodysostosis with atypical femur fracture diagnosed by next-generation sequencing of candidate genes. *Medicine*. 2017;96, 12(e6367).