

Reumatología clínica en imágenes

Alteraciones óseas en la mucopolidosis III



Skeletal deformities in mucopolidosis III

Lucía Pantoja Zarza* y Carolina Diez Morrondo

Unidad Reumatología, Hospital El Bierzo, Ponferrada, León, España

Introducción

Las mucopolidosis (ML) son un grupo de enfermedades metabólicas con herencia autosómica recesiva que pertenecen al grupo de enfermedades de depósito de los lisosomas. Clásicamente, se han clasificado en 4 tipos de ML (I-IV), pero la CIE-10 considera la tipo I una glucoproteinosi y la ML IV una gangliosidosis, por lo que estrictamente ML serían el tipo II y III. En estas entidades, la alteración se produce en la enzima lisosómica N-acetil-glucosamina-1-fosfotransferasa, estando disminuida en la ML II y según esté ausente o alterada se distingue MP IIIA y MP IIIC¹. Presentamos el caso de un varón afectado de MP III o polidistrofia de pseudo-Hurler, enfermedad poco frecuente cuyas alteraciones radiológicas óseas son características.

Caso clínico

Varón de 47 años, con padres sanos, no consanguíneos, hermana de 42 años de talla baja y cirugía de columna (sin precisar), hermano de 40 años con artroplastia de ambas caderas y hermana de 37 años sana. A los 3 años de edad, dificultad para la flexión de los dedos de las manos, por lo que se le derivó para estudio al Hospital Universitario de La Paz, en donde fue diagnosticado de ML tipo III y con seguimientos hasta los 14 años. A esta edad, iba retrasado 2 cursos escolares, solo realizó estudios primarios. Artroplastia bilateral de caderas (derecha en 2008, izquierda en 2011). No síntomas cardiológicos. Lumbalgia mecánica no irradiada en los últimos 2 años, que cede con analgésicos habituales, que toma a demanda. En la exploración física, destacan: talla 154 cm, peso 57,2 kg. Rasgos toscos faciales, manos en garra (fig. 1), con limitación para la flexión y extensión máxima de los dedos, sin engrosamiento cutáneo. Asimetría de pliegues lumbares con elevación de la hemipelvis izquierda. No presenta dolor a la palpación de apófisis espinosas lumbares, la exploración de la sensibilidad y la movilidad es normal, y las maniobras de estiramiento radicular son negativas.



Figura 1. Manos en garra: imposibilidad para la flexión y la extensión máxima, sin que se objetive engrosamiento cutáneo ni afectación articular. Radiografía manos: huesos del carpo pequeños e irregulares (flecha) y falanges proximales anchas (línea acotada). La actitud en garra de los dedos produce una imagen deseudopinzamiento articular en IFP e IFD (flechas finas).

Discusión

La ML III se manifiesta aproximadamente entre los 3 y 5 años de edad, con anomalías esqueléticas, alteraciones faciales, talla baja, inteligencia normal o retraso mental leve, opacidad corneal y

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lpantozazarza@gmail.com (L. Pantoja Zarza).



Figura 2. Radiografía y RM-T2 dorsolumbar: irregularidad de los platillos vertebrales (flechas). Se visualizan algunas hernias intraesponjosas lumbares en la RM (*).

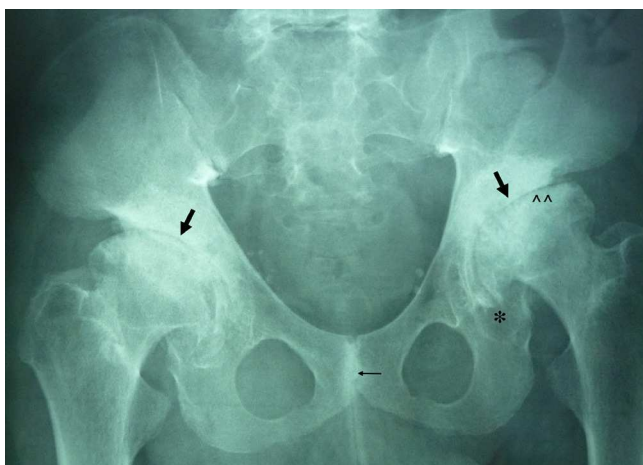


Figura 3. Radiografía pelvis: displasia caderas con pinzamiento de los espacios coxofemorales, acetábulos aplanados (flechas), deformidad cabezas femorales (^^) y osteofitos secundarios (*). Esclerosis de la sínfisis púbica (flecha fina).

escoliosis, a diferencia de otras formas de ML que sí tienen afectación visceral y un pronóstico vital sombrío en la infancia^{2,3}. En la ML III la evolución es lenta, pudiendo alcanzar hasta la quinta década de la vida⁴. Las alteraciones óseas en la infancia pueden confundirse con artritis idiopática juvenil o esclerodermia, fundamentalmente

por la afectación de las manos^{5,6}. Los hallazgos radiológicos característicos de las manos son huesos del carpo pequeños e irregulares y falanges proximales relativamente anchas⁵ (fig. 1). En la columna lumbar, displasia vertebral con delineación irregular de los cuerpos vertebrales³, imágenes que se confirman en la RM (fig. 2). En la pelvis, displasia progresiva de las caderas, con acetábulos aplanados y destrucción de las cabezas femorales con coxartrosis secundaria² (fig. 3).

El consejo genético y el tratamiento sintomático son las herramientas terapéuticas disponibles. En algunos casos de ML se ha empleado pamidronato por vía intravenosa con el objetivo de disminuir la osteodistrofia de estas enfermedades^{3,7}.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Kudo M, Brem MS, Canfield WM, Mucopolipidosis II, I-Cell Disease, Mucopolipidosis IIIA. Classical pseudo-Hurler polydystrophy are caused by mutations in the GlcNAc-Phosphotransferase α/β - subunits precursor gene. *Am J Hum Genet.* 2006;78:451-63.
2. Pryce Lewis JR, Gibson PH. Bilateral hip replacement in three patients with lysosomal storage disease: Mucopolysaccharidosis type IV and Mucopolipidosis type III. *J Bone Joint Surg (Br).* 2010;92:289-92.
3. Cavalcante WC, Santos LCS, Santos JN, Vasconcellos SJA, Azevedo RA, Santos JN. Oral findings in patients with mucopolipidosis type III. *Braz Dent J.* 2012;23:461-6.
4. Mucopolipidosis [Internet]. Bethesda, Maryland: NIH. Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares. c2007-2013 [consultado 30 Jul 2013]. Disponible en: <http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/mucopolipidoses.htm>
5. Somford MP, Vanhoenacker FM, Draijer WF, Kort NP, Thomassen BJ. Skeletal deformities in mucopolipidosis III. *JBR-BTR.* 2009;92:168-9.
6. Simsek-Kiper PO, Topaloglu R, Sahin Y, Utine GE, Boduroglu K. Mucopolipidosis type III in an adolescent presenting with atypical facial features and skeletal deformities. *Genet Couns.* 2013;24:7-12.
7. David-Vizcarra G, Briody J, Ault J, Fietz M, Fletcher J, Savarirayan R, et al. The natural history and osteodystrophy of mucopolipidosis types II and III. *J Paediatr Child Health.* 2010;46:316-22.