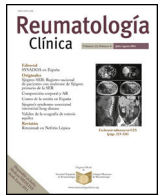




Sociedad Española
de Reumatología -
Colegio Mexicano
de Reumatología

Reumatología Clínica

www.reumatologiaclinica.org



Reumatología Clínica en imágenes

Hallazgos radiológicos en la osteopetrosis infantil autosómica recesiva

Radiological findings in autosomal recessive infantile osteopetrosis

Cristina Gómez Varela*, Iria Couto Rodríguez y María Dolores Durán Vila

Servicio de Radiodiagnóstico, Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, Pontevedra, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 19 de junio de 2017

Aceptado el 12 de julio de 2017

On-line el 21 de agosto de 2017

Introducción

La osteopetrosis es un trastorno genético poco frecuente caracterizado por una actividad anormal de los osteoclastos, que da lugar a esclerosis y excesivo crecimiento de las estructuras óseas¹. Existen 3 subtipos clínicos principales de osteopetrosis: la forma del adulto (autosómica dominante), la infantil (autosómica recesiva) y la intermedia (autosómica recesiva)².

Presentación del caso

Varón de 4 años, con antecedentes de ceguera en relación con neuropatía óptica congénita de etiología no filiada y retraso del crecimiento. Acude al servicio de Urgencias tras traumatismo de baja intensidad en la pierna derecha. Se realiza una radiografía en la que se evidencia una fractura en la diáfisis distal de la tibia y peroné, así como un callo de fractura en el tercio proximal del peroné y esclerosis generalizada de las estructuras óseas visibles, que indica una displasia ósea esclerosante (fig. 1). Se completa el estudio radiológico con una serie ósea, en la que destaca un aumento difuso de la densidad ósea con apariencia de «hueso dentro de hueso» y ensanchamiento de las metafisis de huesos largos (figs. 2–4). Hallazgos radiológicos que indican el diagnóstico de osteopetrosis.

No se detectaron alteraciones en la analítica sanguínea ni en la ecografía abdominal.

Se realiza estudio genético que demuestra la mutación homocigota en gen SNX10, confirmando el diagnóstico de osteopetrosis infantil autosómica recesiva.

Actualmente, el paciente no presenta alteraciones hematológicas y su ceguera es irreversible; se ha optado por seguimiento clínico y analítico cada 6 meses. Se ha realizado estudio de histocompatibilidad y se valorará la realización de trasplante de precursores hematopoyéticos, según la evolución del paciente.

Discusión

La osteopetrosis infantil autosómica recesiva es la forma más agresiva dentro de los distintos subtipos de osteopetrosis^{3,4}.

Las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad son la pancitopenia causada por la infiltración de la médula ósea (aumento riesgo de sangrado e infecciones de repetición), que puede asociarse a hematopoyesis extramedular, síndromes de compresión de nervios craneales (principalmente nervios ópticos y vestibulococleares), fracturas patológicas, problemas dentales y retraso del crecimiento⁵.

El trasplante de progenitores hematopoyéticos es el único tratamiento duradero disponible en la actualidad⁶. El tratamiento con vitamina D (calcitriol), interferón gamma, eritropoyetina y corticoides puede ser de utilidad.

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 en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cris.gomvar@hotmail.es (C. Gómez Varela).



Figura 1. Radiografías de la pierna derecha en proyección anteroposterior (a) y lateral (b). Fracturas transversales en diáfisis distal de tibia y peroné derechos. Callo de fractura en extremo proximal de peroné. Esclerosis ósea generalizada de las estructuras óseas visibles con mala diferenciación entre la cortical y la cavidad medular.

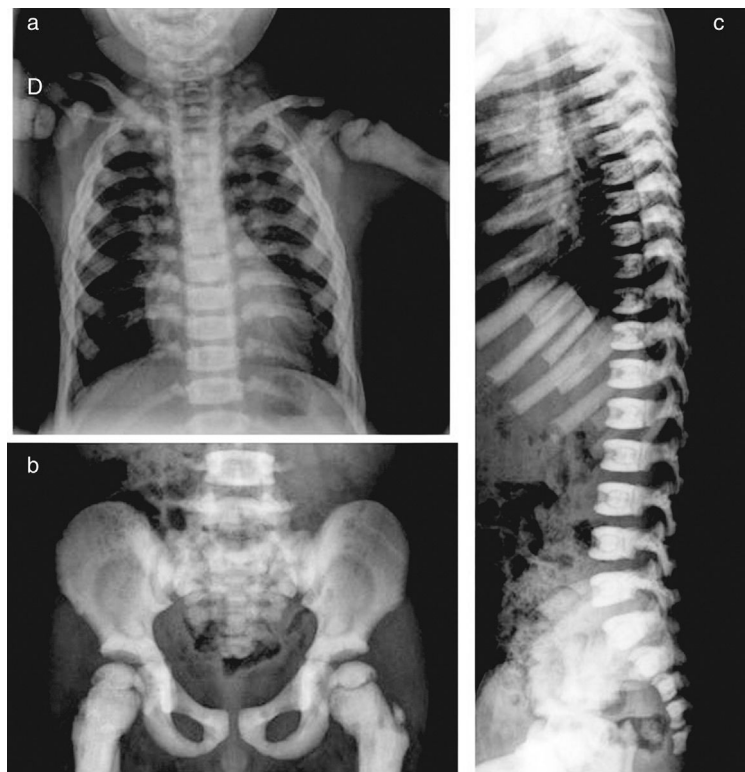


Figura 2. Las radiografías de tórax (a) y pelvis (b) demuestran un aumento difuso y homogéneo de la densidad ósea, más evidente en arcos costales y huesos pélvicos, así como mala diferenciación córtico-medular y ensanchamiento de las metafisis de huesos largos. En la proyección lateral de columna (c), se evidencia esclerosis de los platos superiores e inferiores de los cuerpos vertebrales, imagen denominada «vértebra sándwich».

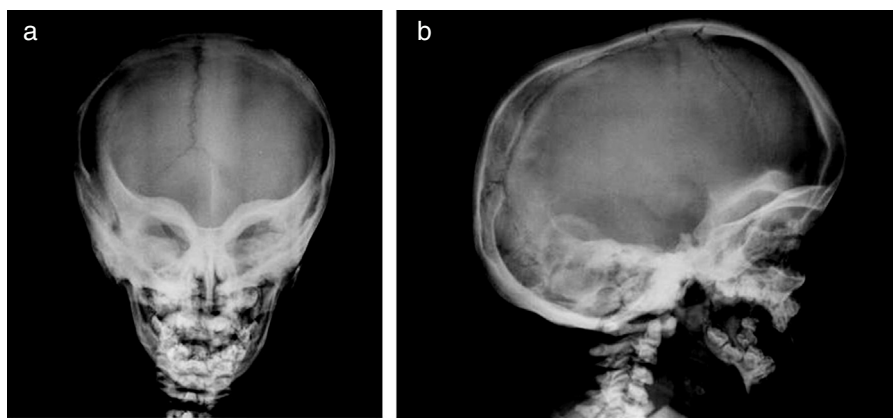


Figura 3. Radiografía simple de cráneo en proyección anteroposterior (a) y lateral (b). Esclerosis de órbitas y alas del esfenoides, confiriendo un aspecto de «máscara de arlequín». Engrosamiento del diploë y aumento de densidad difuso en la calota y la base del cráneo.

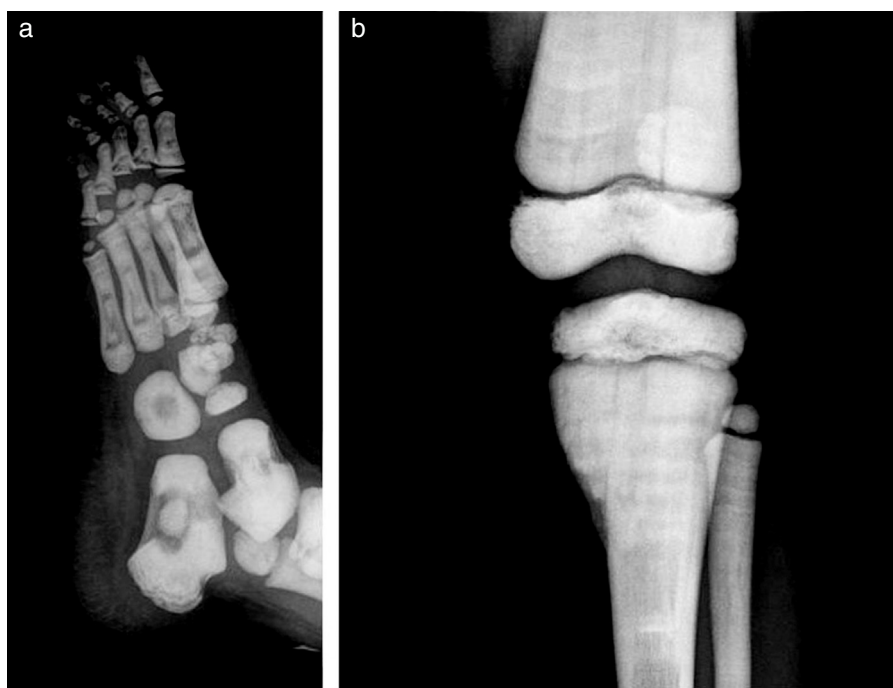


Figura 4. Proyección lateral oblicua del pie derecho (a) en la que identifica la apariencia de «hueso dentro de hueso» y proyección anteroposterior de rodilla (b) en la que se evidencia un ensanchamiento de las metafisis del fémur y tibia con apariencia en «maza».

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Ihde LL, Forrester DM, Gottsegen CJ, Masih S, Patel DB, Vachonet LA, et al. Sclerosing bone dysplasias: review and differentiation from other causes of osteosclerosis. *Radiographics*. 2011;31:1865–82.
2. Stoker DJ. Osteopetrosis. *Semin Musculoskelet Radiol*. 2002;6:299–305.
3. Wilson CJ, Vellodi A. Autosomal recessive osteopetrosis: Diagnosis, management, and outcome. *Arch Dis Child*. 2000;83:449–52.
4. Srinivasan M, Abinun M, Cant AJ, Tan K, Oakhill A, Steward CG. Malignant infantile osteopetrosis presenting with neonatal hypocalcaemia. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2000;83:F21–3.
5. Aker M, Rouvinski A, Hashvia S, Ta-Shma A, Shaag A, Zenvirt S, et al. An SNX10 mutation causes malignant osteopetrosis of infancy. *J Med Genet*. 2012;49:221–6.
6. Appaji L, Aruna Kumari BS, Babu KG, Bhat GR. Malignant infantile osteopetrosis. *West Afr J Radiol*. 2017;24:76–8.