

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores: Leidy Natalia Mejía Suárez, Álvaro Toro Posada

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO

INTRODUCCIÓN

La osteopetrosis, también conocida como enfermedad de los huesos de cristal o enfermedad de Albers-Schönberg, es una rara enfermedad genética del metabolismo óseo caracterizada por una disminución en la actividad de los osteoclastos. Esto conduce a un exceso de formación ósea, lo que provoca un aumento en la densidad ósea y una mayor fragilidad del hueso.

Existen varios tipos de osteopetrosis, que se clasifican según el modo de herencia, la edad de inicio y la gravedad de los síntomas. La forma más común de osteopetrosis es la autosómica recesiva, que se hereda de ambos padres y suele manifestarse en la infancia con deformidades óseas, retraso en el desarrollo, anemia y disminución de la función inmunológica.



Fig. 1. Radiografía de fémur Izquierdo: fractura metafisiaria de fémur proximal, pérdida de diferenciación corticomedular, metáfisis en “Matraz de Erlenmeyer”.

CASO CLÍNICO

Presentamos un caso de osteopetrosis en una paciente femenina que asistió a nuestro servicio de urgencias, en la que como hallazgo incidental se realizó el diagnóstico.

Se trata de una paciente femenina de 21 meses de edad, sin antecedentes perinatales de importancia, sostén cefálico a los 3 meses, sedestación a los 7 meses, bipedestación a los 11 meses y marcha al año de edad. Sin antecedentes patológicos, alérgicos ni quirúrgicos. Ingresó a nuestra institución en octubre 2022, por trauma de baja energía al caer desde una cama (50 centímetros), con pseudoparálisis del miembro inferior izquierdo y dolor; además con dolicocefalia. En la radiografía de ingreso con fractura oblicua completa en tercio proximal del fémur, no desplazada, como hallazgo mas llamativo tenía poca diferenciación cortico medular (Figura 1). Se sospechó alteración del metabolismo óseo por lo que se solicitó química sanguínea y radiografías de huesos largos (Figura 2 y 3).

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO



Fig. 2. Radiografías de huesos largos: osteosclerosis en todos los segmentos corporales, en columna "signo de sandwich", cierre de cisuras craneales, signo de "hueso dentro de hueso" en falanges

Se encontró anemia microcítica, hipocalcemia, hipofosfatemia, hormona paratiroidea elevada y deficiencia leve de vitamina D.

Se consideraron las imágenes radiográficas como sugestivas de osteopetrosis. Y se solicitó valoración multidisciplinaria para evaluar compromiso de otros órganos. Se inició suplencia de calcio y vitamina D por endocrinología y se solicitaron estudios de extensión por atrofia bilateral del nervio óptico y riesgo de aplasia medular.

La paciente además se remitió a valoración por genética se llevó a secuenciación genómica, se identificaron dos variantes en el gen TNFRSF11A, una probablemente patogénica y de significado clínico incierto, que podría dar soporte a la sospecha clínica de osteopetrosis.

La fractura de fémur fue manejada con yeso pelvipédico, con evolución satisfactoria, con signos de consolidación a los 3 meses de seguimiento y paciente con deambulacion independiente (Figura 4).

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO

DISCUSIÓN

La osteopetrosis comprende un conjunto de alteraciones hereditarias, descrita por primera vez en 1904, por el radiólogo alemán Albers-Schonberg. La herencia puede ser autosómica recesiva, autosómica dominante y ligada al cromosoma X; estas se expresan como una disfunción de los osteoclastos, lo que lleva a un aumento en la densidad mineral ósea y confiere una fragilidad aumentada al hueso.

La incidencia varía, es de 1 en 20.000 para los que se presentan por herencia autosómica dominante, 1 en 250.000 en herencia autosómica recesiva.

Clínicamente es heterogénea; la presentación más severa es la autosómica recesiva, desde la infancia estos pacientes tienen deformidades óseas, fracturas múltiples, retraso en el desarrollo, anemia (que puede ser severa), inmunodeficiencia y trastornos en la función renal.

El diagnóstico es clínico y radiológico. En las radiografías el signo clásico es la osteoesclerosis; en paciente con herencia autosómica dominante se puede ver esclerosis difusa con compromiso del cráneo (en la base), la columna, la pelvis y los huesos apendiculares; pueden tener además alteraciones metafisarias conocidas como “matraz Erlenmeyer”, líneas de Park-Harris; en las vértebras y falanges pueden tener una apariencia de “hueso dentro de hueso”; pueden presentar en la columna el “signo de sándwich” o “signo de Jersey de rugby” por aumento en la densidad ósea de las placas terminales de los cuerpos vertebrales y radiolucidez central.

Se recomienda el uso de resonancia magnética como ayuda para determinar el compromiso nervioso por compresión de los nervios craneales o la presencia de otras alteraciones, como las vasculares. La densitometría ósea no se recomienda como parte del diagnóstico.



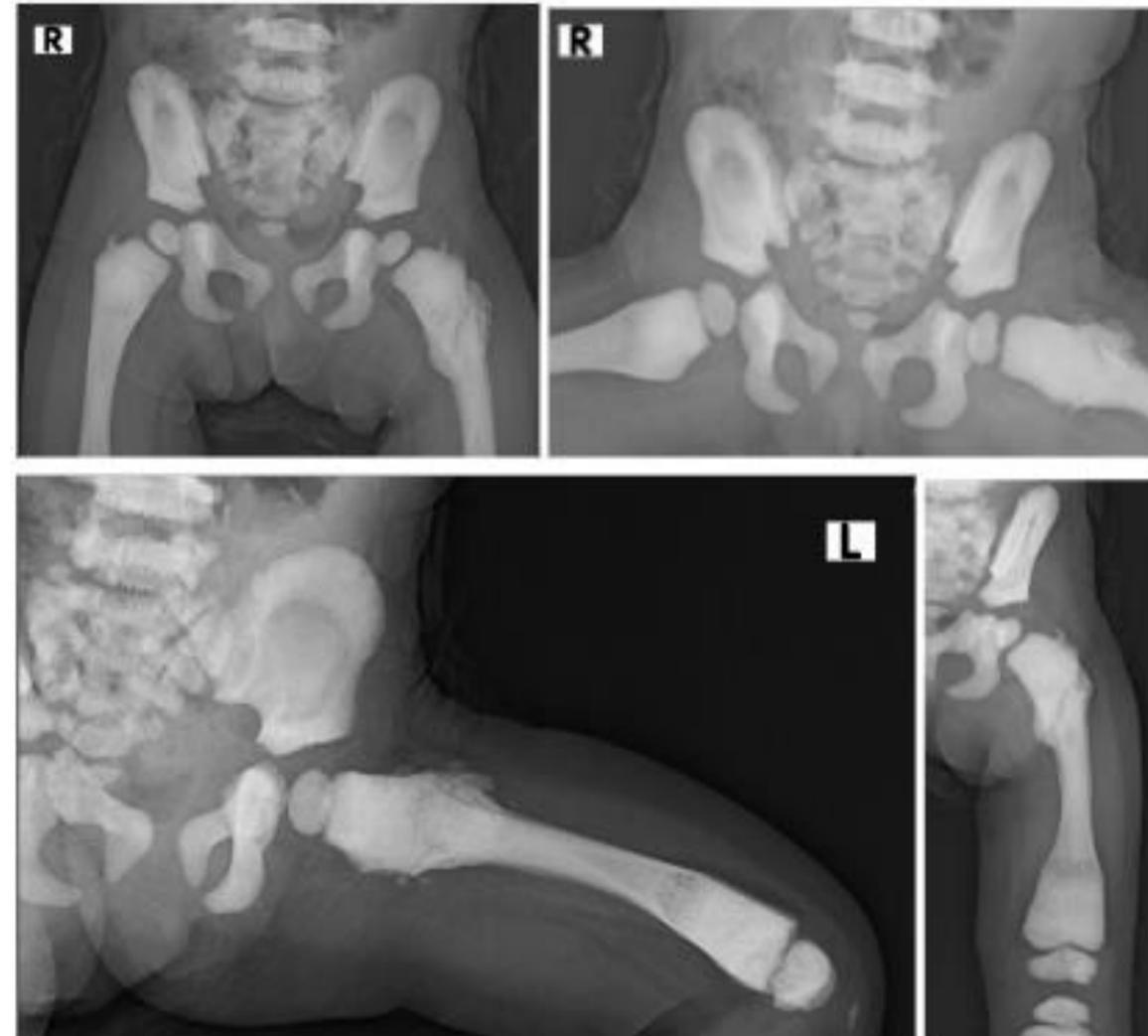
Fig.3. Radiografía de huesos largos: fractura metafisiaria de fémur proximal izquierdo, pérdida de diferenciación corticomedular, metáfisis proximales y distales de fémures y tibias en “Matraz de Erlenmeyer”, con líneas de Park-Harris metafisiarias; en alerones iliacos osteoesclerosis y signos de “hueso dentro de hueso”.

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO

DISCUSIÓN

La valoración por genética y los estudios genómicos que se puedan derivar de esta evaluación, se usan en la confirmación diagnóstica y ayudan a discernir entre los diferentes defectos genéticos, que llevan al mal funcionamiento de los osteoclastos; además de que estos pueden tener diferentes presentaciones clínicas, complicaciones asociadas y diferentes opciones de manejo.

Para la osteopetrosis el tratamiento puede incluir el trasplante de médula ósea, la terapia con bifosfonatos y el tratamiento quirúrgico para corregir las deformidades óseas.



Existe un consenso internacional de 2017, sobre el manejo de estos pacientes, en este se recomienda el manejo multidisciplinario (endocrinología, oftalmología, hematología, ortopedia, odontología, otorrinolaringología, neurocirugía y nefrología); el seguimiento paraclínico con perfiles calcio-fósforo, función renal, recuentos hematológicos, vitamina D y otros dependiendo de la alteración genética de base.

En este mismo documento se describe la necesidad de suplementación con calcio si la ingesta diaria no es suficiente para cumplir los requerimientos diarios, además vitamina D (25(OH)D) , teniendo un objetivo de niveles en suero > 30 ng/mL.

Fig.4. Radiografía comparativa de caderas y fémur Izquierdo, seguimiento a 3 meses, abundante callo óseo en sitio de fractura.

OSTEOPETROSIS, A PROPÓSITO DE UN CASO

DISCUSIÓN

El trasplante de médula ósea se recomienda en paciente con falla medular menor de 1 año de edad. El uso de corticosteroides no está bien establecido, pero se podría considerar su uso en patología severa con contraindicación para realizar trasplante de médula ósea. Además hablan de otras posibles intervenciones como el calcitriol o el interferón gamma, con poca evidencia.

La osteopetrosis es todavía una enfermedad con poca investigación, en la que se requieren más avances para su comprensión y adecuado tratamiento y para mejorar las expectativas y calidad de vida en paciente con manifestaciones graves.



Bibliografía

1. Bailey, J. R., Tapscott, D. C. (2023). Osteopetrosis (Internet) StatPearls - NCBI Bookshelf. Disponible en: <https://www.ncbi.nih.gov/books/NBK557529/>
2. Sobacchi, C., Schulz, A., Coxon, F. P., & Villa, A. (2013). Osteopetrosis: genetics, treatment and new insights into osteoclast function. *Nature Reviews Endocrinology*, 9(9), 522-536.
3. Del Fattore, A., Cappariello, A., & Teti, A. (2008). Genetics, pathogenesis and complications of osteopetrosis. *Bone*, 42(1), 19-29.
4. Wu, C. C., Econs, M. J., DiMeglio, L. A., Insogna, K. L., Levine, M. A., Orchard, P. J., Miller, W. P., Petryk, E. T., Shoback, D. M., Ward, L. M., & Polgreen, L. E. (2017). Diagnosis and management of osteopetrosis: Consensus guidelines from the osteopetrosis working group. *Journal Clinical Endocrinology and Metabolism*, 102(9), 3111-3123.
5. Sit, C., Agrawal, K., Fogelman, I., Gnanasegran, G. (2015). Osteopetrosis: Radiological and Radionuclide Imaging. *Indian Journal of Nuclear Medicine*, 30(1), 55-58.