

## ACROOSTEÓLISIS EN PACIENTE CON PICNODISOSTOSIS

I. ETXEBARRIA FORONDA

SERVICIO CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. HOSPITAL ALTO DEBA. MONDRAGÓN. GUIPÚZCOA. ESPAÑA.

### CASO CLÍNICO

Se trata de una mujer de 27 años que ingresa en nuestro Servicio por fractura diafisaria del fémur derecho, que se produce de forma espontánea sin antecedente traumático. La paciente había sido diagnosticada de picnodisostosis y había presentado con anterioridad otras fracturas al nivel de la tibia izquierda a los 8 años, en el fémur izquierdo a los 10 y en el cuarto metatarsiano del pie derecho a los 25, todas ellas solucionadas satisfactoriamente con tratamiento conservador. En esta ocasión se procede a tratamiento quirúrgico de la fractura mediante enclavado endomedular con buena consolidación de la misma en el tiempo. En el estudio de la paciente se aprecia aplasia e hipoplasia en las falanges media y distales del pie derecho, circunstancia particularmente descrita en pacientes con el diagnóstico de esta enfermedad.

### DIAGNÓSTICO

Acroosteólisis en paciente con picnodisostosis.

### DISCUSIÓN

La picnodisostosis es una displasia ósea esclerosante infrecuente que se transmite con carácter autosómico recesivo, y que es debida a un defecto genético que condiciona una disminución de la actividad de la catepsina K, cisteinoproteasa predominante en el osteoclasto e implicada directamente en el proceso de resorción ósea<sup>1</sup>.

Clínicamente se caracteriza por talla reducida, con cráneo relativamente grande y asociación de rasgos fenotípicos como prominencia fronto-occipital, ángulo mandibular obtuso, facies pequeña y nariz prominente, que le dan un aspecto de «cara de pájaro»<sup>2</sup>. Desde el punto de vista ortopédico presenta anomalías claviculares en forma de diplasia o pseudoartrosis, cifoescoliosis e incremento de la lordosis lumbar, dedos cortos e hipocráticos y tórax estrecho con posibilidad de *pectus excavatum*, aunque quizás la característica clínica más importante es la fragilidad ósea, con tendencia a fracturas recurrentes, que suelen ser en huesos largos y con trazo transversal<sup>3</sup>. Como característica radiológica fundamental presenta un aumento de la densidad ósea<sup>4</sup>, pero preservando el canal medular, lo que la distingue de la osteopetrosis, enfermedad con la que comparte aspectos clínicos y radiológicos. Además, presenta persistencia o retraso en el cierre de las fontanelas, sobre todo la anterior, huesos wormianos, hipoplasia o aplasia de las costillas y, característicamente, aplasia de las falanges terminales de manos o pies, o acroosteólisis (fig. 1).

El hecho fisiopatológico fundamental de esta enfermedad radica en la incapacidad para degradar las proteínas de la matriz ósea, sobre todo colágenos tipo I y II, cuyas fibras no digeridas se disponen en los lisosomas de los osteoclastos, pese a que éstos tengan una función normal<sup>1,5</sup>.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y el tratamiento se basa en el manejo de las complicaciones, habitualmente fracturas de huesos largos. La cirugía de este tipo de fracturas suele ser dificultosa, por la extremada dureza del hueso, que contrasta con la fragilidad y tendencia a fracturarse del mismo<sup>6</sup>. Los bifosfonatos o la hormona del crecimiento han sido utilizados como tratamiento ocasionalmente<sup>7,8</sup>, aunque no existen aún estrategias terapéuticas contrastadas.



Fig. 1. Imagen radiológica del pie en la que se evidencian signos de acroosteólisis.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Negri AL, Catepsina K. Un nuevo blanco molecular en el tratamiento de la resorción ósea aumentada. REEMO. 2004;13:134-6.
2. Elmore SM. Pycnodysostosis: a review. J Bone Joint Surg Am. 1967;49A:153-62.
3. Edelson JG, Obad S, Geiger R, On A, Artul HJ. Pycnodysostosis. Orthopedic aspects with a description of 14 new cases. Clin Orthop Relat Res. 1992;280:263-76.
4. Schilling AF, Mülhausen C, Lehmann W, Sanner R, Schinke T, Rueger JM, et al. High bone mineral density in pycnodysostotic patients with a novel mutation in the propeptide of cathepsin K. Osteoporos Int. 2007;18:659-69.
5. Nishi Y, Atley L, Eyre DE, Edelson JG, Superfi-Furga A, Yasuda T. Determination of bone markers in pycnodysostosis: effects of cathepsin K deficiency of bone matrix degradation. J Bone Miner Res. 1999;14:1902-8.
6. Nakase T, Yasui N, Hiroshima K, Ohzono K, Higuchi C, Shimizu N, et al. Surgical outcomes after treatment of fractures in femur and tibia in pycnodysostosis. Arch Orthop Trauma Surg. 2007;127:161-5.
7. Beguiristain JL, Arriola FJ, Leyes M. Lumbar spine anomalies in a pycnodysostosis case. Eur Spine J. 1995;4:320-1.
8. Soliman AT, Rajat A, AlSalmi I, Darwish A, Asfour M. Defective growth hormone secretion in children with pycnodysostosis and improved linear growth after growth hormone treatment. Arch Dis Child. 1996;75:242-4.

Correspondencia: I. Etxebarria  
Servicio de Cirugía y Traumatología  
Hospital Alto Deba.  
Avda. Navarra, 16.  
20500. Mondragón. Guipúzcoa. España.  
Correo electrónico:  
ingo.etxebarríaforonda@osakidetza.net