

Reporte de Caso



Picnodisostosis – diagnóstico tardío por tomografía de cráneo

Pycnodysostosis – late diagnosis by skull tomography

Maranha L.¹, Galdino J.², Rodrigues D.², Demartini Z.¹, Luis G.³

RESUMEN

La picnodisostosis es una osteocondrodisplasia autosómica recesiva que generalmente se diagnostica en la infancia. Hay pocos informes sobre el tema, centrándose en el diagnóstico genético y dental del síndrome. Se presenta un paciente que fue diagnosticado de forma incidental después de 74 años de edad, basado en tomografía de cráneo con cuadro clínico clásico de esta enfermedad rara.

Palabras claves: Picnodisostosis, Osteocondrodisplasias; Suturas craneales; Acroosteólisis; Anormalidades maxilofaciales; Resorción ósea.

1. Neurocirujano y Neuroradiólogo Intervencionista

2. Residente en Neurocirugía

3. Jefe de Neurorradiología Intervencionista

Hospital Universitario Cajuru - Pontificia Universidad Católica de Paraná - Curitiba, Brasil



ABSTRACT

Pycnodysostosis is an autosomal recessive osteochondrodysplasia usually diagnosed in childhood. There are few reports on the subject, focusing on the syndrome's genetic and dental diagnosis. We present a patient incidentally diagnosed at 74 years old, based on cranial tomography with classic clinical features of this rare disease.

Key Words: Pycnodysostosis, Osteochondrodysplasias; Cranial sutures; Acro-osteolysis; Maxillofacial abnormalities; Bone resorption.

INTRODUCCION

La piconodisostosis o enfermedad de Toulouse-Lautrec es un síndrome recesivo autosómico raro caracterizado por retraso en el cierre de las suturas craneales, baja estatura, acro-osteólisis de las falanges distales, dental y anomalías maxilofaciales y el aumento de la densidad ósea que resulta en fracturas frecuentes.¹ Se asocia con la resorción ósea defectuosa debido a mutaciones en la cisteína proteasa lisosomal, la catepsina K.² Tiene una prevalencia de 1-1,7: 1.000.000 y una distribución igual entre los sexos.³

Además, los pacientes tienen rasgos faciales característicos debido a la mandíbula calvaria, pérdida del ángulo mandibular y alteraciones dentales, que se vuelven más prominentes con la edad.³ La secreción de la hormona del crecimiento y la concentración de IGF-1 también parece estar reducida en estos pacientes.⁴ En comparación con otros tipos de osteopetrosis, los pacientes con piconodisostosis no tienen anomalías hematológicas o compresión de los nervios craneales y tienen un desarrollo neurológico adecuado.⁴



CASO CLÍNICO

FOS, 74 años de edad, masculino, con antecedentes de caída de mismo nivel después de libación alcohólica. Al examen neurológico, se presentaba en Glasgow 14, con las pupilas isocóricas y fotorreagentes, sin lesión de nervios craneales, fuerza grado V y reflejos ++/IV global. Además, tenía hálito etílico, baja estatura (Figura 1), la cara con la pérdida del ángulo de la mandíbula (Figura 2) y evidencia de acro-osteólisis en las manos (Figura 3). Se realizó tomografía computarizada de cráneo, que mostró diastasis de suturas, compatible con el cierre tardío de suturas craneales del síndrome (Figura 4). Ausencia de lesiones intracraneales.

El paciente se mantuvo en observación neurológica durante 6 horas, y después se descarga en Glasgow 15 sin ninguna queja.

Después de la hipótesis de picnodisostosis, el paciente negó cualquier diagnóstico o prétratamiento de él o de cualquier miembro de su familia que tenía las mismas características físicas. Informó que son un total de ocho hermanos (6 hombres y 2 mujeres) y que seis tenían las mismas características (5 hombres y 1 mujer), además de su padre. El paciente no tiene hijos.



Figura 1 – Baja estatura.



Figura 2 - Pérdida del ángulo de la mandíbula.



Figura 3 - Acro-osteólisis en las manos.

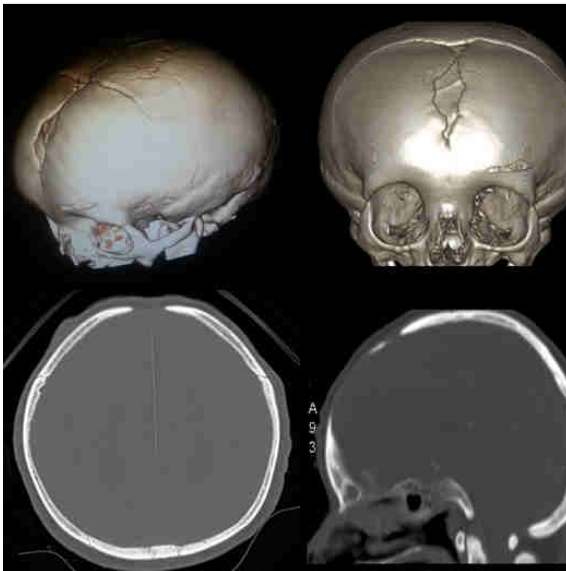


Figura 4 - Diastasis de suturas en la tomografía de cráneo.

DISCUSIÓN

La picnodisostosis es una osteocondroplasia autosómica recesiva generalmente diagnosticada en la infancia, que se caracteriza por estatura corta, osteosclerosis propensa a múltiples fracturas óseas, hipoplasia mandibular, retraso en el cierre de las fontanelas, cambio en la formación de

los dientes, aplasia de las falanges distales (acro-osteólisis) y deformidades craneofaciales.¹

Soliman *et al* cree que la baja estatura es causada por el aumento en el volumen de hueso de la silla turca, lo que generaría compresión de la hipófisis. Esto resultaría en hipoplasia pituitaria y disminución de la producción de hormona de crecimiento (GH).⁵

La osteosclerosis vista en la picnodisostosis es causada por un defecto genético en el cromosoma 1q21. Hay más de 12 diferentes mutaciones que producen cambios en la cisteína proteasa lisosomal, la catepsina K. Esta proteasa degrada el colágeno de tipo 1, que es 95% de la matriz orgánica del hueso.^{2,6} La reducción de la catepsina K en los osteoclastos resulta en insuficiencia de la resorción ósea, provocando la fragilidad del hueso debido a la anomalía de densidad.⁶

Estos pacientes también evolucionan con hepatoesplenomegalia, trastornos hematológicos y respiratorios - los últimos debidos a un paladar blando muy largo que puede extenderse hasta la base de la lengua.⁷

Hay evidencia de cambios sutiles en exámenes de imágenes de algunos portadores, sin embargo, sin anomalías en el examen neurológico.¹

Diagnósticos diferenciales de picnodisostosis incluyen osteopetrosis,



osteogénesis imperfecta, disostosis cleidocraneal, acro-osteólisis idiopática.¹

No existe un tratamiento específico para la picnodisostosis. El tratamiento se dirige a los síntomas, haciendo hincapié en la prevención de fracturas.¹ Hay pocos informes sobre el tema, centrándose en el diagnóstico genético y dental del síndrome.

La picnodisostosis es un síndrome que no tiene cura y que presenta repercusiones sobre todo oral-cráneo-faciales, con necesidad de una investigación exhaustiva, dada la diversidad de presentaciones. El médico debe conocer la enfermedad para hacer el diagnóstico, y vigilar la aparición de nuevas lesiones para hacer el tratamiento adecuado.



REFERENCIAS:

1. Morateaux P, Lamy M: Pycnodysostosis. **Presse Med** 70: 999–1002, 1962.
2. Araujo et al: Molecular analysis of the CTSK gene in a cohort of 33 Brazilian families with pycnodysostosis from a cluster in a Brazilian Northeast region. **Eur J Med Res** 21: 33, 2016.
3. Turan S: Current research on pycnodysostosis. **Intractable Rare Dis Res** 3: 91–93, 2014
4. Soliman AT, Rajab A, Al Salmi I, Darwish A & Asfour M: Defective growth hormone secretion in children with pycnodysostosis and improved linear growth after growth hormone treatment. **Arch Dis Child** 75: 242–244, 1996.
5. Soliman AT, Ramadan MA, Sherif A, Aziz Bedair ES, Rizk MM: Pycnodysostosis: clinical, radiologic, and endocrine evaluation and linear growth after growth hormone therapy. **Metabolism** 50(8): 905–911, 2008
6. Motyckova G, Fisher DE Pycnodysostosis: role and regulation of cathepsin K in osteoclast function and human disease. **Curr Mol Med** 2(5): 407–421, 2002.
7. Muto T, Yamazaki A, Takeda S, Tsuji Y, Shibata T Pharyngeal narrowing as a common feature in pycnodysostosis—a cephalometric study. **Int J Oral Maxillofac Surg** 34(6): 680–685, 2005.

Correspondencia:

Luana Antunes Maranhã Gatto

Email: luanamaranha@yahoo.com.br

Recibido : 04/07/17

Aprobado : 09/10/17

Conflicto de intereses : Los autores declaran no presentar conflicto de intereses