

# OSTEOPETROSIS. A propósito de un caso de una variedad conocida como PICNODISOSTOSIS



Sánchez Castillo F, Álvarez Moratinos B., Belahsen AbarKan N., Cortés Carmona J., Asenjo Madueño J.W., Sánchez Montoro F.



## Hospital Comarcal de Melilla

### Introducción:

La *Picnodisostosis* o síndrome de Toulouse-Lautrec es una enfermedad rara (1 a 1,7 casos por millón) por mutación gen 1q21 que codifica la catepsina K, enzima proteolítica en metabolismo de la osteonectina, osteopontina y colágeno tipo I, cursa con fragilidad ósea y frecuentes fracturas patológicas. La PICNODISOSTOSIS, se transmite por vía autonómica recesiva y es una variante de la displasia ósea conocida como Osteopetrosis y se caracteriza por baja estatura, aumento de la densidad ósea de todo el sistema esquelético, con engrosamiento de las corticales y borramiento del canal medular, hipoplasia del maxilar inferior y desaparición casi completa del Angulo mandibular con desproporción cráneo-facial, apertura e las suturas craneales, las cavidades nasales no están aireadas, hipoplasia clavicular, metacarpianos cortos y afilamiento de las falanges distales, hiperlordosis lumbar, espondilolistesis grado I L5-S1.

### Objetivos:

¿Es la fijación externa la mejor opción terapéutica para el tratamiento definitivo de las fracturas de huesos largos en esta entidad?

### Material y metodología:

Se presenta un caso de un varón de 39 años diagnosticado de picnodisostosis que cuenta con antecedentes de fracturas antiguas en ambos fémures y tibias, que ha sido tratado en nuestro hospital de fractura reciente de fémur izdo con fijador externo tipo Orthofix. Presenta el antecedente de haber sufrido años atrás de fractura de fémur derecho tratado con placa que se rompió y fue entonces tratado con FE obteniendo la curación. El fémur izdo también se fracturó hace 5 años siendo tratado de manera primaria FE obteniendo de nuevo curación. Las tibias han sido tratadas de modo incruento y se encuentran en pseudoartrosis parcial establecida de años de evolución sin repercusión clínica y con arqueamiento tibial residual.

### Resultados:

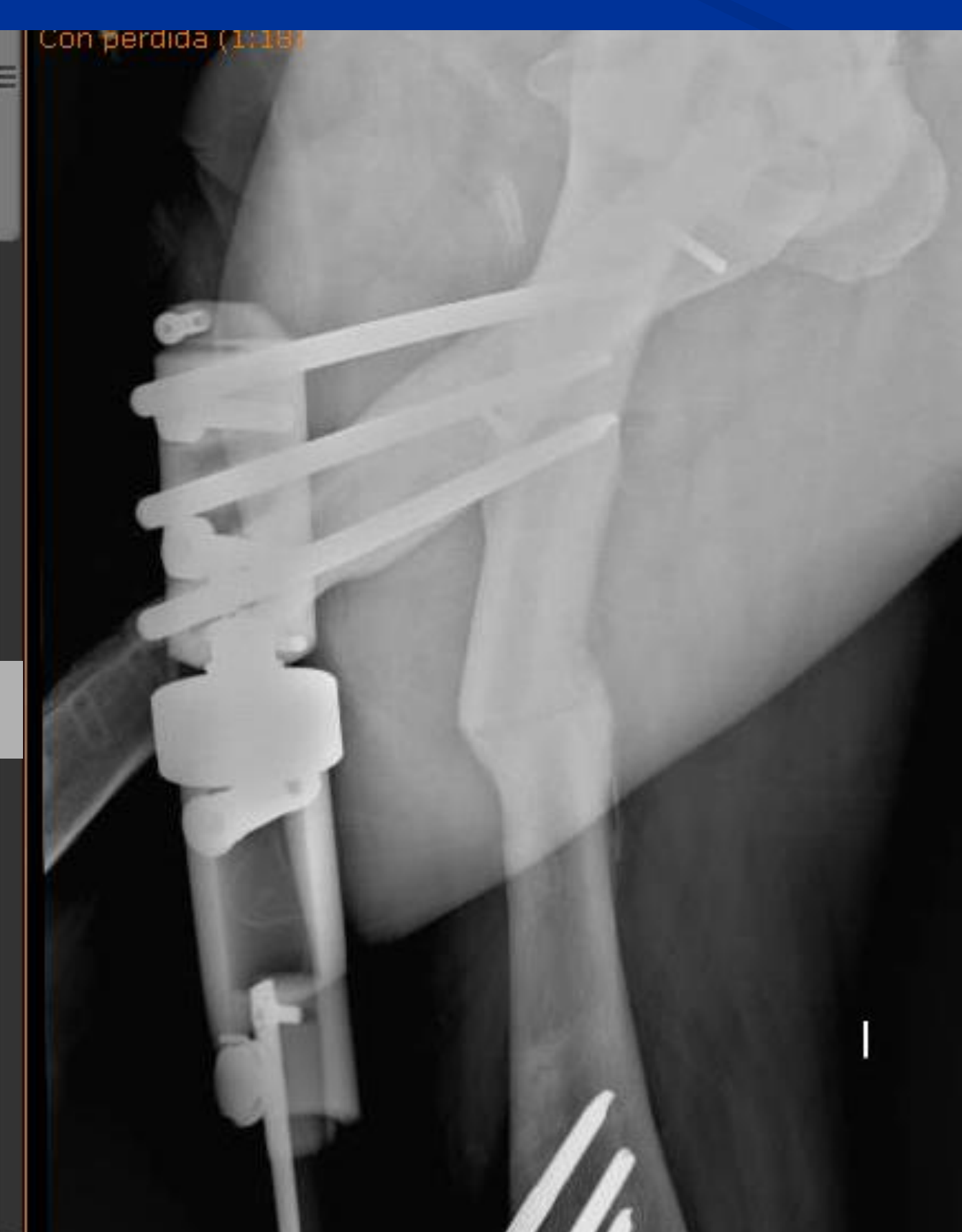
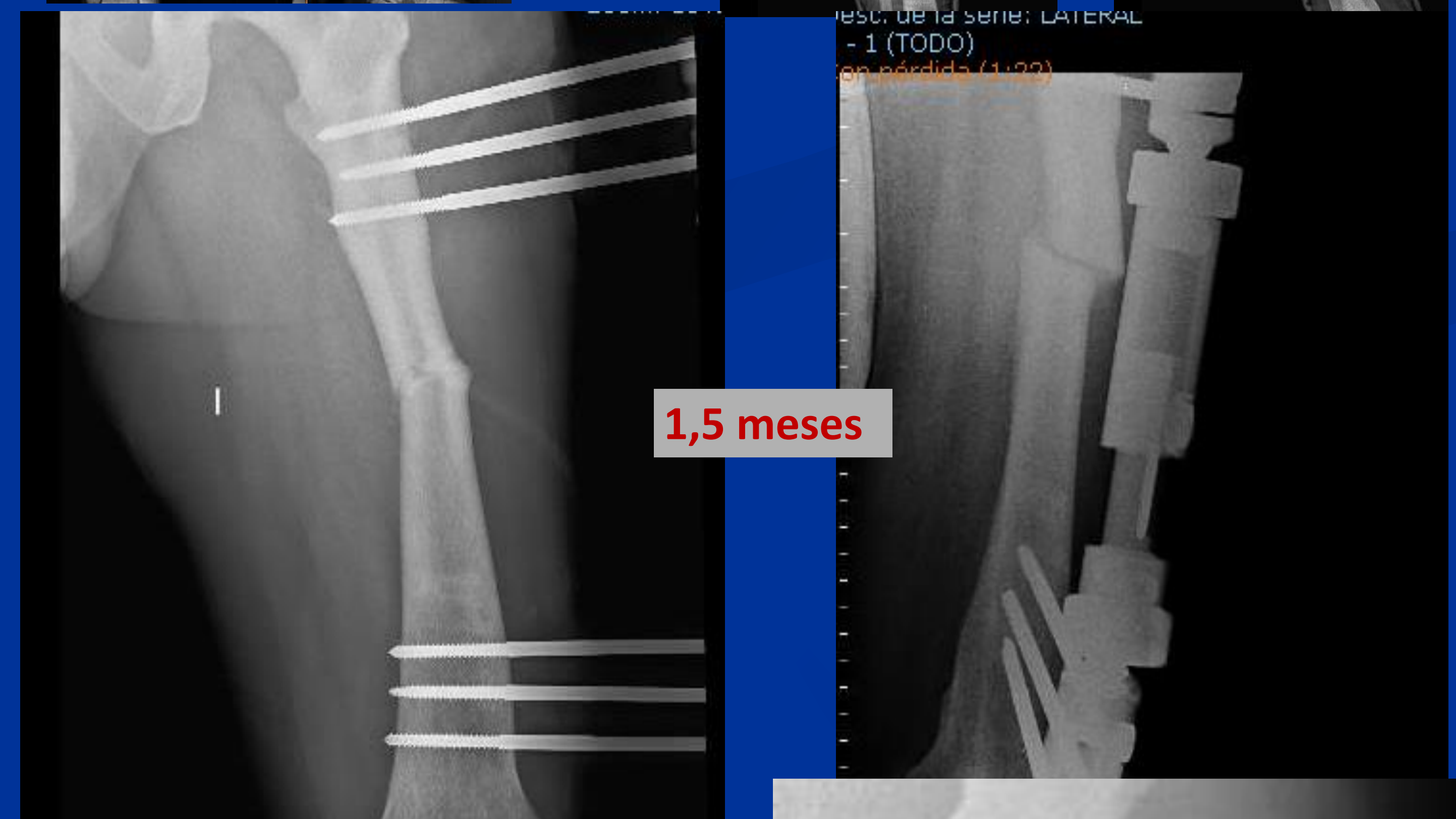
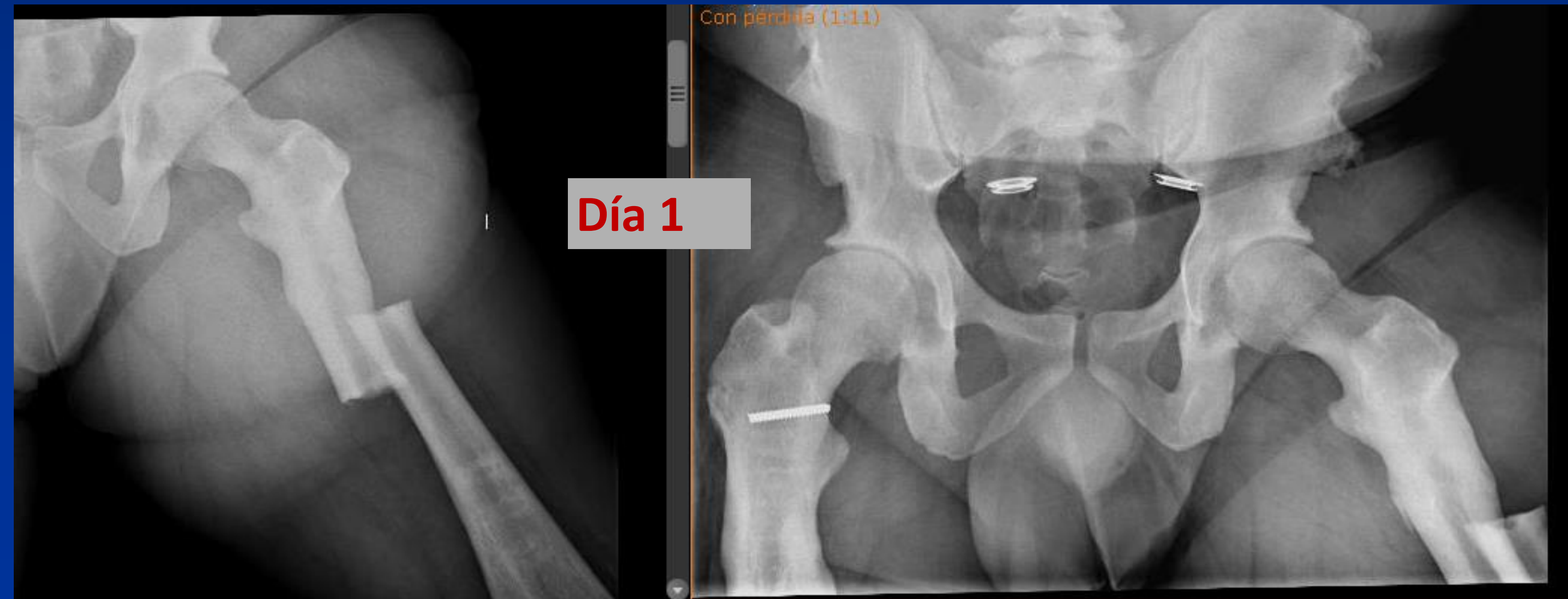
Se obtiene curación completa de la fractura a los 8 meses, retirando el fijador externo sin ninguna complicación y con una alineación correcta de la fractura.

### Conclusiones:

Aunque con mayor tiempo de consolidación como bien describe la literatura, hemos podido comprobar la gran efectividad de la fijación externa como tratamiento curativo primario y también es ventajosa frente a otros métodos como la difícil o imposible fijación intramedular (por la obturación del canal) o la clásica fijación interna (por la esclerosis ósea y rotura del material).

### Conflicto de interés:

Todos los autores del trabajo declaran que no existen ningún tipo de conflicto de intereses en la realización de este estudio



### Bibliografía:

1. Calvin C. Wu, Michael J. Econs, Linda A. DiMeglio, Karl L. Insogna, Michael A. Levine and Cols. Diagnosis and Management of Osteopetrosis: Consensus Guidelines From the Osteopetrosis Working Group. Clin Endocrinol Metab. 2017 Sep 1;102(9):3111-3123. doi: 10.1210/clinem.2017-01127
2. Tolar J, Teitelbaum SL, Orchard PJ. Osteopetrosis. N Engl J Med. 2004;351(27):2839-2849
3. Hasan O, Pathan AZ, Naqi H, Aqueel T, Hashmi P, Lakdawala RH. Inheritance patterns, challenges, and outcomes of fracture management in osteopetrosis patients. CASE series and review of pertinent literature. Ann Med Surg (Lond). 2018 Nov 8;36:191-198. doi: 10.1016/j.amssu.2018.10.038. eCollection 2018 Dec.
4. Matsuo T, Lee SY, Iwakura T, Fukui T, Oe K, Matsumoto T, Matsushita T, Nishida K, Kuroda R, Niihara T. Locking plate osteosynthesis for a femoral fracture and subsequent nonunion in a patient with osteopetrosis. Int J Surg Case Rep. 2018;51:395-399. doi: 10.1016/j.ijscr.2018.09.013. Epub 2018 Sep 17.
5. Turan S. Current research on pycnodysostosis. Intractable Rare Dis Res. 2014 Aug;3(3):91-3. doi: 10.5582/irdr.2014.01014. PMID: 25364650
6. Aslan A, Baykal YB, Uysal E, Atay T, Kirdemir V, Baydar ML, Aydoğan NH. Surgical treatment of osteopetrosis-related femoral fractures: two case reports and literature review. Case Rep Orthop. 2014;2014:891963. doi: 10.1155/2014/891963. Epub 2014 Jan