

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

<http://dx.doi.org/10.35381/s.v.v6i1.1716>

Enfermedad de Albers Schomberg (osteopetrosis). Reporte de un caso

Albers Schomberg disease (osteopetrosis). Case report

Melanie Raquel Sacón-Espinoza

ma.melanierse31@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Ambato
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9188-0853>

Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

ua.andresgallegos@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Ambato
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-1636-420X>

Recibido: 15 de noviembre 2021

Revisado: 10 de diciembre 2021

Aprobado: 15 de febrero 2022

Publicado: 01 de marzo 2022

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

RESUMEN

Objetivo: Describir la enfermedad de Albers Schomberg (osteopetrosis) desde un reporte de un caso. **Método:** Descriptiva observacional de caso clínico. **Resultados y conclusiones:** Por lo general, los niños son diagnosticados inmediatamente o poco después del nacimiento; se caracteriza por problemas hematológicos como anemia, trombocitopenia y granulocitopenia; esplenomegalia; la compresión de los nervios craneales que produce ceguera y sordera; fracturas patológicas e infecciones. Esta enfermedad es genéticamente recesiva existiendo hay falla de la médula ósea. A pesar del tratamiento, las formas infantiles o malignas siguen siendo las más graves por la anemia, las hemorragias y las infecciones complicadas, suelen provocar la muerte en los primeros diez años de vida. Por el contrario, los pacientes adultos tienen una tasa de supervivencia más alta.

Descriptores: Osteopetrosis; diagnóstico por imagen; complicaciones. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To describe Albers Schomberg disease (osteopetrosis) from a case report. **Methods:** Descriptive observational case report. **Results and Conclusions:** Children are usually diagnosed immediately or shortly after birth; it is characterized by hematologic problems such as anemia, thrombocytopenia, and granulocytopenia; splenomegaly; cranial nerve compression resulting in blindness and deafness; pathologic fractures; and infections. This disease is genetically recessive and there is bone marrow failure. Despite treatment, the infantile or malignant forms remain the most severe because of anemia, hemorrhages and complicated infections, often resulting in death within the first ten years of life. In contrast, adult patients have a higher survival rate.

Descriptors: Osteopetrosis; diagnostic imaging; complications. (Source: DeCS).

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

INTRODUCCIÓN

En la actualidad, la ciencia médica está cada vez más interesada en la investigación de enfermedades raras como lo es la Osteopetrosis (en adelante OP), también conocida como Enfermedad de Albers-Schoenberger, Osteosclerosis Fragilis Generalizada o Enfermedad de Huesos de Mármol, el cual se refiere a un grupo de desórdenes hereditarios del esqueleto de origen genético ¹.

Se caracteriza por una mayor densidad y esclerosis óseas difusa, la cual, es causada por la deficiente función o pobre desarrollo de los osteoclastos, esto resulta en la alteración del proceso de resorción ósea ² porque el número de osteoblastos es superior al de los osteoclastos, lo cual permite que se acumulen sales minerales ³ esto provoca un tejido óseo duro anómalo y quebradizo, huesos anchos y cortos, propensos a fracturas difíciles de tratar quirúrgicamente ^{4 5 6 7}.

Se tiene por objetivo describir la enfermedad de Albers Schomberg (osteopetrosis) desde un reporte de un caso.

MÉTODO

Descriptiva observacional de caso clínico.

Presentación de caso clínico

Se presenta el caso de un hombre de 24 años de edad. Su madre refiere que el paciente a los 8 meses de edad no tenía desarrollada su visión, por lo cual lo llevó a consulta neurológica donde fue diagnosticado con ceguera por amaurosis bilateral y retraso del desarrollo psicomotor, motivo por el cual empezó a recibir terapia física y de estimulación temprana.

El 13 de marzo de 1990, al cumplir 11 meses de edad se le hizo un estudio cromosómico en el que se realizó cultivo celular de sangre periférica en medio RPMI (por sus siglas en ingles Roswell Park Memorial Institute), para luego de 72 horas colchicinarse, procesarse y posteriormente hacer bandeo GTG.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

Se estudiaron 20 mitosis en estadio prometafásico principalmente, encontrándose en todas estas el siguiente complemento cromosómico: 46 XY, cariotipo humano masculino normal.

Desde los 2 años de edad el niño empieza a mostrar palidez y es diagnosticado con anemia hemolítica y desde entonces recibió transfusiones sanguíneas de forma continua. El 22 de marzo de 1994 se le realiza examen anatomopatológico, donde se tomó muestra de la medula ósea mediante biopsia, determinando en la descripción macroscópica, la presencia de dos cilindros de medulas óseas, el mayor de 1 cm de longitud, blanquecino y consistencia firme (se somete a descalcificación). Mientras que la descripción microscópica detalla que el cilíndrico de medula ósea que presenta cartílago de crecimiento en la zona más externa y un denso periostio.

Las trabéculas óseas están engrosadas con la presencia de grueso osteoide, conductos vasculares de Havers y osteoblastos que rodean a las espículas adoptando una forma cubica cilíndrica.

El diagnóstico anatomopatológico de la biopsia de médula ósea concluyó que el estudio estaba dentro de características normales en fase de crecimiento. A la edad de 4 años y 6 meses el niño fue transferido desde de la Cruz Roja al Hospital del niño "Baca Ortiz".

Historia Clínica

Antecedentes Familiares: Hermana mayor con retraso mental moderado de categoría modificable.

Antecedentes quirúrgicos: Ninguno.

Resumen Clínico: Paciente de 4 Años 6 meses de edad, sexo masculino nacido y residente en Machala.

Días de hospitalización: 17 Días.

Motivo de Consulta: Transferido de la Cruz Roja.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

Enfermedad Actual: Desde los 2 años el niño presenta palidez y disnea, hace 15 días presentó tos, rinorrea blanquecina amarillenta espesa, alza térmica no cuantificada y sudoración que duro 6 días; se acompañó con osteoartralgias especialmente de miembros inferiores, susceptibilidad para formar pequeños hematomas, cefalea y dolores abdominales epi y mesogástrico, por lo que acudió al médico, diagnosticándose de anemia, para lo cual se administró paquete globular y una interconsulta a un especialista en la Cruz Roja.

Examen físico: Despierto, activo, responde a estímulos verbales, afebril, hidratado, decúbito activo. Piel: caliente, seca; normo cefálico; pupilas midriáticas no reactivas a la luz ni a la acomodación; mucosas orales húmedas; orofaringe no congestiva; conducto auditivo externo permeable.

Campos pulmonares limpios, mormullo vesicular conservado. A la auscultación cardiaca R1 R2 rítmicos e intensidades normales, con soplo sistólico grado 3/6 en mesocardio más en foco tricúspideo. Abdomen: presenta hernia supra umbilical, hígado a 2cm por debajo del borde costal y bazo a 5 cm, ruidos hidroaéreos aumentados. Extremidades normales.

Exámenes complementarios:

La radiografía de tórax y series óseas (28 de marzo) detallaron importantes aumentos de densidad ósea en forma generalizada (hueso en marfil) con notable disminución de la medula, reemplazada por tejido óseo compacto.

Los potenciales evocados auditivos establecieron discreta hipoacusia en el lado derecho. 30 de marzo los exámenes de laboratorio determinaron: examen para TORCH negativo; fosfatasa alcalina 95 UI/L; Coprológico presencia de quiste de giardia; EMO negativo; BUN 5; calcio 1.21 mg/dL; Biometría: leucocítica 9000 x mL, Hcto 32%, plaquetas 136000 x mL, segmentados 2,500 / mm³, linfocitos 75%, cariotipo 46 XY masculino normal.

Interconsultas a: Oftalmología, Cirugía, Genética, Cardiología y Hematología.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

Diagnostico al ingreso: Retraso del desarrollo psicomotor, ceguera congénita, hernia supraumbilical, anemia hemolítica, cardiopatía congénita, en estudio hepatoesplenomegalia.

Diagnostico al egreso: Osteopetrosis.

Posteriormente, el médico genetista pediátrico, detalla que luego de los estudios realizados en la hermana, padres y paciente, se deduce que se trata de una enfermedad transmitida por ambos padres. “El paciente está afectado por un síndrome genético “ALBER`S SCHOMBERG” por lo que requiere atención neurológica y multidisciplinaria permanente. Con un cuadro clínico compatible con Osteopetrosis y debe evitar traumatismos (golpes, caídas) ya que sus huesos son muy frágiles, y puede sufrir fractura. Se ha comprobado Amaurosis bilateral e Hipoacusia derecha moderada. El niño debe acudir a controles periódicos”.

El 10 de febrero de 1999, el paciente es intervenido para el diagnóstico causal del Hiperesplenismo, del cual obtiene el siguiente informe anatomopatológico:

Macroscópico: Bazo que pesa 704 g, mide 20x14x9 cm, superficie ligeramente arrugada con gran congestión y hemorragias a nivel del hileo.

Microscópico: Bazo con congestión, hemorrágicas, depósito de hemosiderina.

Diagnóstico: Bazo con congestión en áreas de depósito de hemosiderina. Paciente con hiperesplenismo.

Una semana después el paciente ingresa nuevamente al hospital, para ser intervenido quirúrgicamente, a continuación, se describe su evolución:

Días de hospitalización: 8 días.

Resumen clínico:

Paciente de 9 años 4 meses, diagnosticado hace varios años de Osteopetrosis, para lo que recibió interferón gamma por aproximadamente 3 años, Con pérdida total de la dentadura, de la visión y retraso del desarrollo psicomotor. Al ingreso se evidencia esplenomegalia importante, pupilas midriáticas arreactivas.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

El examen complementario más llamativo al ingreso fue (09-02-99): Hcto. 34%, para lo cual se decide la esplenotomía, la cual, se realiza sin complicaciones el 10-02-99. Recibió Amoxicilina por 3 días como profiláctico.

Exámenes de control indican el 13-02-99: leucocitos 9920 x mL, neutrófilos 44%, Monocito 2%, GR 4,06 M/w, Hb 10,8 g/dL, Hcro 32,4%, Bacterias (+); Píocitos 2-4 x campo, hematíes 4-6 x mm³.

Tuvo breve evolución, adecuada tolerancia a vía oral.

Diagnóstico de ingreso: Esplenomegalia, Osteopetrosis

Diagnóstico de egreso: Hiperesplenismo, Osteopetrosis

Intervenciones Quirúrgicas: Laparotomía transversa izquierda supraumbilical más esplenectomía.

Condición, referencia final al darle alta y pronóstico: Actualmente paciente estable, cicatriz en buen estado, abdomen suave.

A los 17 años de edad el paciente se le realizó otra biopsia ósea donde se le diagnosticó Osteomielitis vertebral. La cual fue tratada quirúrgicamente para limpiar las partes infectadas y fue tratado con antibióticos.

A los 18 años de edad fue diagnosticado con hidronefrosis.

El paciente recibió atención en el hospital de niños "Baca Ortiz" hasta los 15 años de edad. Donde recibía continuas transfusiones de sangre aproximadamente de 2 a 3 veces por mes. Además de corticoides, antibióticos e interferón gamma.

Al paciente se le dio un promedio de vida hasta los 14 años de edad, sin embargo, el paciente vivió hasta los 24 años de edad, falleciendo en casa el 30 de Julio del 2013.

DISCUSIÓN

En el siguiente orden se dio el diagnóstico del paciente. En sus primeros años de vida tuvo las siguientes afectaciones: amaurosis bilateral, retraso del desarrollo psicomotor, por medio de una biopsia de medula se detectó que empezó a manifestar en sus huesos

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

un periostio denso, trabéculas óseas engrosadas y un ostioide grueso ^{8 9 10 11}. Además, presentó anemia hemolítica, dolor osteoarticular, susceptibilidad para formar hematomas, cefalea, hernia supra umbilical, cardiopatía congénita y disminución de medula ósea reemplazada por tejido óseo denso. Por medio de un examen genético se confirmó el diagnóstico de Osteopetrosis de la enfermedad de Alber's Schomberg ^{12 13 14 15}.

Mediante el paciente seguía sus etapas de desarrollo, hasta llegar a su adultez se fueron diagnosticando otras manifestaciones clínicas como: hipoacusia derecha moderada, hiperesplenismo e hidronefrosis.

La forma infantil o maligna es la más severa a pesar del tratamiento; usualmente conduce a la muerte en la primera década de la vida debido a anemia severa, hemorragias, infecciones y retraso en el crecimiento, lo que incrementa en la morbi-mortalidad. El pronóstico puede cambiar en algunos pacientes después del trasplante de médula ósea, mientras los pacientes con osteopetrosis del adulto tienen un porcentaje alto de que sobreviva.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico de esta enfermedad es complicado, ya que genera una amplia sintomatología, la cual se presenta desde la clínica y se concreta mediante pruebas radiográficas y hematológicas, aunque se puede potenciar con estudios genéticos. Por lo general, los niños son diagnosticados inmediatamente o poco después del nacimiento; se caracteriza por problemas hematológicos como anemia, trombocitopenia y granulocitopenia; esplenomegalia; la compresión de los nervios craneales que produce ceguera y sordera; fracturas patológicas e infecciones. Esta enfermedad es genéticamente recesiva existiendo hay falla de la médula ósea.

A pesar del tratamiento, las formas infantiles o malignas siguen siendo las más graves por la anemia, las hemorragias y las infecciones complicadas, suelen provocar la muerte en los primeros diez años de vida. Por el contrario, los pacientes adultos tienen una tasa

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

de supervivencia más alta.

Las formas infantiles y severas de osteopetrosis, como el presente caso, están asociadas con una pobre expectativa de vida, sin embargo, hubo una eficacia en el tratamiento del paciente con Interferón Gamma, como lo confirma la literatura médica con resultados favorables ante el uso de este medicamento en pacientes con Osteopetrosis autosómica recesiva, ya que supero su pronóstico de vida, llegando a vivir hasta su adultez.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación del artículo.

FINANCIAMIENTO

No monetario.

AGRADECIMIENTO

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes; por apoyar el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. García-González N, Guerra-Frutos C, Salgado-Ortiz M. Enfermedad de Albers Shömberg. Reporte de un caso raro [Albers Shömberg disease. Report of a rare case]. **MULTIMED** [revista en Internet]. 2021; 25 (6) Disponible en: <http://www.revmultimed.sld.cu/index.php/mtm/article/view/2223>
2. Mejía Osuna P, Santos-Guzmán Jesús, V, Cedillo-Alemán E, García A. Osteopetrosis, calcificación más allá del sistema óseo. Reporte de un caso [Osteopetrosis — calcification beyond the skeletal system. A case report]. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex. [revista en la Internet]. 2012; 69(2): 116-120.
3. Cristobo Bravo T, Rodríguez Télles S, Di Vasto Cuellar G, González Cuesta N, Morell Amarales I. Osteopetrosis marmórea: reporte de un caso con esta rara enfermedad [Osteopetrosis marmoraea: report of a case with this rare disease]. AMC [Internet]. 2015; 19(5): 495-503.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

4. Caruso JC, Patiño JM. Osteopetrosis. Presentación de dos casos [Non-surgical management of osteopetrosis: two case reports an review of the literature]. Rev. Asoc. Arg. Ort. y Traumatol [Internet]. 2019; 84(4):386-92. Disponible en: <https://raaot.org.ar/index.php/AAOTMAG/article/view/869>
5. Vomero A, Tapie A, Arroyo C, Raggio V, Peluffo G, Dufort G. Malignant Infantile osteopetrosis. Rev Chil Pediatr. 2019;90(4):443-447. English, Spanish. doi: [10.32641/rchped.v90i4.987](https://doi.org/10.32641/rchped.v90i4.987). PMID: 31859718.
6. Essabar L, Meskini T, Ettair S, Erreimi N, Mouane N. Malignant infantile osteopetrosis: case report with review of literature. Pan Afr Med J. 2014;17:63. doi: [10.11604/pamj.2014.17.63.3759](https://doi.org/10.11604/pamj.2014.17.63.3759). PMID: 25018813; PMCID: PMC4085888.
7. Gillani S, Abbas Z. Malignant Infantile Osteopetrosis. J Ayub Med Coll Abbottabad. 2017;29(2):350-352. PMID: 28718264.
8. Chávez-Güitrón LE, Cerón-Torres T, Sobacchi C, Ochoa-Ruiz E, Villegas-Huesca S. Autosomal recessive osteopetrosis type I: description of pathogenic variant of TCIRG1 gene. Bol Med Hosp Infant Mex. 2018;75(4):255-259. English. doi: [10.24875/BMHIM.M18000028](https://doi.org/10.24875/BMHIM.M18000028). PMID: 30084437.
9. Hernández-Martínez C, Guzmán-Martínez MN, Scheffler-Mendoza S, Espinosa-Padilla SE, Sobacchi C, Blancas-Galicia L. Identificación de nuevas mutaciones en TCIRG1 como causa de osteopetrosis maligna infantil en dos pacientes mexicanos [Identification of new mutations in TCIRG1 as a cause of infantile malignant osteopetrosis in two Mexican patients]. Rev Alerg Mex. 2018;65(1):108-116. Spanish. doi: [10.29262/ram.v65i1.314](https://doi.org/10.29262/ram.v65i1.314). PMID: 29723947.
10. Even-Or E, Stepensky P. How we approach malignant infantile osteopetrosis. Pediatr Blood Cancer. 2021 Mar;68(3):e28841. doi: 10.1002/pbc.28841. PMID: 33314591.
11. Askmyr M, Flores C, Fasth A, Richter J. Prospects for gene therapy of osteopetrosis. Curr Gene Ther. 2009;9(3):150-9. doi: [10.2174/156652309788488613](https://doi.org/10.2174/156652309788488613). PMID: 19519360.

Melanie Raquel Sacón-Espinoza; Andrés Eduardo Gallegos-Cobo

12. Keng LT, Liang SK. Albers-Schönberg disease. Korean J Intern Med. 2019 Sep;34(5):1167-1168. doi: [10.3904/kjim.2018.026](https://doi.org/10.3904/kjim.2018.026). PMID: 29761793; PMCID: PMC6718761.
13. Bárta M. Familiární výskyt Albers-Schönbergovy choroby [Familial occurrence of the Albers-Schönberg disease]. Cesk Radiol. 1970 ;24(4):175-9. Czech. PMID: 5447774.
14. Bárta M. Familiární výskyt Albers-Schönbergovy choroby [Familial occurrence of the Albers-Schönberg disease]. Cesk Radiol. 1970;24(4):175-9. Czech. PMID: 5447774.
15. Grepl J. Srovnání pyknodysostozy s projevy typické osteopetrózy Albers-Schönbergovy [Comparison of pyknodysostosis with manifestations of typical Albers-Schönberg osteopetrosis]. Cesk Radiol. 1973;27(1):35-42. Czech. PMID: 4685653.

2022 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).