

Osteopetrosis

Orenes Vera AV, Ciruelo Monge ME, Fernández-Llanio Comella N, Fernández Matilla M, Castellano Cuesta JA.

Sección de Reumatología. Hospital Arnau de Villanova-Lliria. Valencia.

Correspondencia: Dra. Ana V^a Orenes Vera-Sección de Reumatología-Hospital Arnau de Vilanova-Lliria-Carrer de Sant Clement, 46015, Valencia.

✉ ana.avov@gmail.com

CASO CLÍNICO

Varón de 78 años con antecedentes personales de hipertensión arterial, dislipemia e hiperplasia benigna de próstata, derivado a la consulta de reumatolo-



Figura 1. Radiografía de tórax lateral en la que se aprecia esclerosis vertebral difusa en “Sandwich”.

gía por hallazgo incidental en la radiografía de tórax de esclerosis vertebral en “Sandwich”, a descartar Osteopetrosis, Hiperparatiroisismo o Enfermedad Ósea de Paget Poliostótica. Clínicamente el paciente se encontraba asintomático, únicamente refería coxalgia y gonalgia derecha de ritmo mecánico y escasa magnitud (EVA 3/10).

Se realizó un estudio analítico y radiológico de las articulaciones sintomáticas, con niveles de normalidad tanto para Parathormona (34pg/mL) como fosfatasa alcalina (86mU/mL).

Para completar el estudio, se solicitó una gammagrafía ósea, en la que se objetivaba un aumento de captación ósea en huesos largos de forma bilateral, más evidente en las regiones metafisioepifisarias, cráneo y columna vertebral dorsal, que por su distribución era compatible con osteopetrosis.

Se trata de un trastorno genético en el que se pueden discernir dos subtipos, una forma infantil o precoz (autosómica recesiva), y benigna del adulto o de inicio tardío (autosómica dominante). En ellas se produce un defecto en la diferenciación o en la función de los osteoclastos, dando lugar a un aumento



Figuras 2 y 3. Radiografía anteroposterior de pelvis, y anteroposterior y lateral de rodilla derecha, en las que se aprecia una esclerosis difusa generalizada.

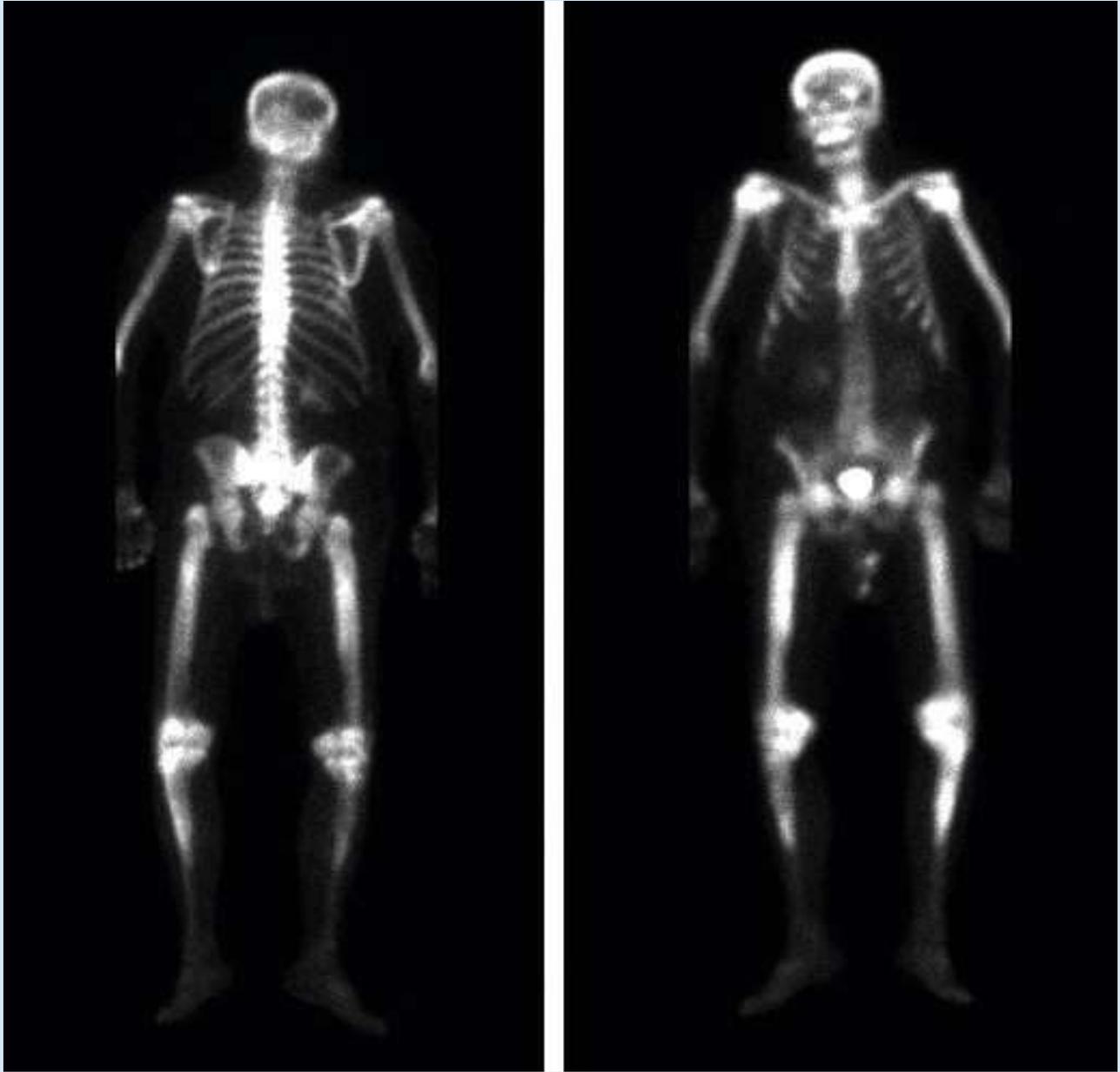


Figura 4. Gammagrafía ósea de cuerpo completo, en la que se visualiza captación ósea en huesos largos bilaterales (húmero, fémur y tibia), hipercaptación difusa en cráneo y columna vertebral dorsal, con disminución de la visualización de las siluetas renales, que por su distribución gammagráfica sugiere como primera posibilidad osteopetrosis.

de la masa ósea. La osteopetrosis de inicio tardío es relativamente frecuente, y tiene una amplia distribución geográfica y étnica. Los pacientes suelen ser asintomáticos, pero en ocasiones pueden tener complicaciones derivadas de la alteración de la estructura normal del hueso, tales como fracturas, atrapamiento

de pares craneales o citopenias derivadas del reemplazo de la médula ósea. De hecho, ello puede dar lugar a una hematopoyesis extramedular, hepatoesplenomegalia e hiperesplenismo. El diagnóstico se basa en la imagen radiográfica. El compromiso óseo es generalizado pero parcheado.