



Revista Chilena de Ortopedia y Traumatología

www.elsevier.es/rchot



CASO CLÍNICO

Manejo de fractura en hueso patológico en la infancia: picnodisostosis

Natalia Cifuentes Arriagada^{a,*}, Matías Sepúlveda Oviedo^b, Macarena Morovic Fuentes^b y Pablo Echenique Diaz^b

^a Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Base de Talca. Talca, Chile

^b Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Regional de Valdivia, Clínica Alemana Valdivia, Valdivia, Chile

Recibido el 5 de diciembre de 2015; aceptado el 8 de mayo de 2016
Disponibile en Internet el 11 de agosto de 2016

PALABRAS CLAVE

Picnodisostosis;
Osteosíntesis con
placa mínimamente
invasiva;
Placa bloqueada de
compresión

KEYWORDS

Pycnodysostosis;
Minimally invasive
plate osteosynthesis;
Locking compression
plate

Resumen La picnodisostosis es una enfermedad poco común que pertenece a las displasias esqueléticas que presentan fragilidad ósea y fracturas frecuentes. Radiológicamente se caracteriza por incremento de la densidad y fragilidad óseas.

Objetivo: Presentar el caso de un escolar con displasia esquelética con fracturas en hueso patológico y manejo quirúrgico.

Caso clínico: Escolar de sexo femenino, con antecedente de picnodisostosis detectado en etapa preescolar. Consulta posterior a caída de bicicleta con fractura de ambos fémures que se manejan quirúrgicamente con placa de compresión bloqueada.

Nivel de evidencia: IV.

© 2016 Sociedad Chilena de Ortopedia y Traumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Management of fractures in pathological bone in childhood: Pycnodysostosis

Abstract Pycnodysostosis is a rare condition within skeletal dysplasias presenting with brittle bones and frequent fractures. Radiologically, it is characterised by increased bone density and fragility.

Objective: To present the case of a primary schoolchild with skeletal dysplasia with pathological bone fractures and their surgical management.

Case report: A female primary schoolchild with a history of pycnodysostosis detected during the pre-school period. She was seen after bicycle fall that resulted in the fracture of both femurs, that were surgically managed with a locking compression plate.

Level of evidence: IV

© 2016 Sociedad Chilena de Ortopedia y Traumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Nattycifuentes@gmail.com (N. Cifuentes Arriagada).

Introducción

La picnodisostosis (PDO) es una enfermedad poco común que pertenece a las displasias esqueléticas que presentan fragilidad ósea y fracturas frecuentes¹. El término deriva de 3 vocablos griegos *pycnos*: denso; *dis*: defectuoso y *osteos*: hueso². Radiológicamente se caracteriza por incremento de la densidad con fragilidad ósea. Se expone un caso de escolar con fracturas de fémures que se manejaron quirúrgicamente, respetando la fisis de la paciente.

Caso clínico

Escolar sin antecedentes familiares de importancia, sexo femenino. A los 2 años fue evaluada por neuróloga y genetista por retraso de crecimiento a partir del 8.º mes de vida, con examen físico que se completó con estudio con imágenes radiológicas que confirmó el diagnóstico de PDO. A los 5 años presentó caída a nivel que evolucionó con fractura de pierna derecha, que se manejó de manera ortopédica.

A los 9 años consulta por primera vez en este centro asistencial tras caída en bicicleta. Presentaba dolor e impotencia funcional de extremidad inferior derecha con aumento de volumen a nivel del muslo.

Se realizó estudio radiológico en el que se observó rasgo de fractura a nivel de fémur diafisario derecho transverso AO PCCF 32-D/4.1³, densidad ósea aumentada con engrosamiento de la cortical (fig. 1). Se obtuvieron radiografías de otros huesos largos y se encontró asociado rasgo de fractura por estrés diafisario de fémur izquierdo AO PCCF 32-D/2.1³, oblicuo incompleto, no desplazado (fig. 2). Debido al engrosamiento de la cortical y a la escasa luz de los huesos largos, se determinó realizar la estabilización quirúrgica con placa bloqueada de compresión con técnica mínimamente invasiva, preservando el periostio y con mínima agresión de partes blandas (figs. 3 y 4) al realizar abordajes pequeños de 3 cm para la placa y de 1 cm para cada tornillo. Con relación al manejo postoperatorio se indicó un mes en descarga, luego 2 semanas con carga progresiva para completar a los 2 meses carga con un bastón. Se observó adecuada consolidación en todos los segmentos operados en controles posteriores (fig. 5).

Discusión

La PDO es una enfermedad poco común que se transmite en forma autosómica recesiva, existe consanguinidad de los padres en el 30% de los casos. El primer caso fue descrito en 1923 por Montanari, pero se conoce como tal desde 1962, cuando fue descrito por Maroteaux y Lamy, quienes lo describieron como un síndrome genético caracterizado por talla baja, aumento generalizado de la densidad ósea, acroosteolisis de las falanges distales de las manos y pies, y alteraciones en la forma del cráneo y cara⁴. Posteriormente, en 1965, a partir de la biografía y del análisis de los retratos del pintor impresionista francés Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901) concluyeron que habría presentado esta enfermedad⁵.

La prevalencia se ha calculado en un 1-1,7 por millón de habitantes, con distribución 1:1 con relación al sexo⁶.

La enfermedad se desencadena por una mutación en el gen 1q21 identificado en 1995 que codifica la catepsina K (CTSK), una cisteína proteinasa lisosomal que se expresa en los osteoclastos, gen que es crítico para la remodelación ósea y la resorción de proteínas de matriz ósea, lo que resulta en la alteración de la arquitectura trabecular y disposición laminar, y determina la fragilidad ósea en esta enfermedad⁶⁻⁸. Esta alteración de la arquitectura ósea supondría una inapropiada adaptación a las cargas mecánicas que contribuye a la fragilidad ósea observada.

Radiológicamente se caracteriza por incremento de la densidad con fragilidad ósea, espondilolistesis, acrolistesis de falanges distales, displasia clavicular, retraso en el cierre de las suturas craneales y erupción anormal de los dientes^{9,10}.

En una revisión de 97 casos publicada en 2011, el fenotipo más común fue baja estatura en el 95,9% casos; luego, aumento de la densidad ósea reportado en el 88,7%, seguido de fontanelas y suturas abiertas, con abombamiento frontal y parietal, fracturas frecuentes, hipoplasia maxilar y ángulo mandibular obtuso, manos y pies con acroosteolisis de falanges distales en 50%; por último, un tercio de los pacientes presentó escleras azules y ojos prominentes⁶.

El pronóstico vital de la PDO es generalmente bueno.

El diagnóstico puede ser establecido mediante una prueba genética de mutación en el gen CTSK o basándose en las características clínicas y radiológicas anteriormente mencionadas¹¹. Debe diferenciarse de otras enfermedades óseas genéticas, especialmente de la disostosis cleidocraneal y de la osteopetrosis^{7,11,12}. La hipoplasia clavicular, las características craneofaciales, especialmente las fontanelas y suturas abiertas, pueden conducir a un mal diagnóstico de disostosis cleidocraneal. Pero el aumento de la densidad ósea con fracturas frecuentes orienta al correcto diagnóstico. La baja estatura y la osteosclerosis generalizada con múltiples fracturas pueden ser mal asociadas con osteopetrosis, pero la acroosteolisis de falanges distales y la ausencia de cierre de fontanelas ayuda a cambiar el diagnóstico a PDO (tabla 1).

La capacidad reparativa del hueso en la PDO está en controversia. Elmore¹² y Shuler¹³ defienden su normalidad, mientras que Meredith et al.¹⁴ refieren una disminución en ella, con retardo de consolidación, basándose en la mayor frecuencia de retardos de consolidación, en la persistencia de líneas radiolúcidas en las fracturas de estrés y en la no captación en la gammagrafía con tecnecio 99 esperada en las fracturas recientes¹⁵. Otros problemas observados con mayor frecuencia son las fracturas por estrés, refracturas e infecciones óseas posquirúrgicas.

Varios métodos de osteosíntesis se han utilizado en pacientes con PDO, incluyendo tutores externos, clavos endomedulares y placas. En un reporte de seguimiento de pacientes con múltiples fracturas, se recomienda como *gold standard* el uso de clavos endomedulares, como por ejemplo el Fassier Duval en el caso de pacientes en edad infantil, debido a las características de estos de repartir cargas axiales y de respetar la fisis permitiendo el crecimiento longitudinal, dado su mecanismo telescópico, aunque se describen múltiples dificultades para su instalación debido a la esclerosis y constricción del canal medular. Otros refieren problemas de consolidación ósea en relación de uso de placas dado la rigidez de este tipo de osteosíntesis;

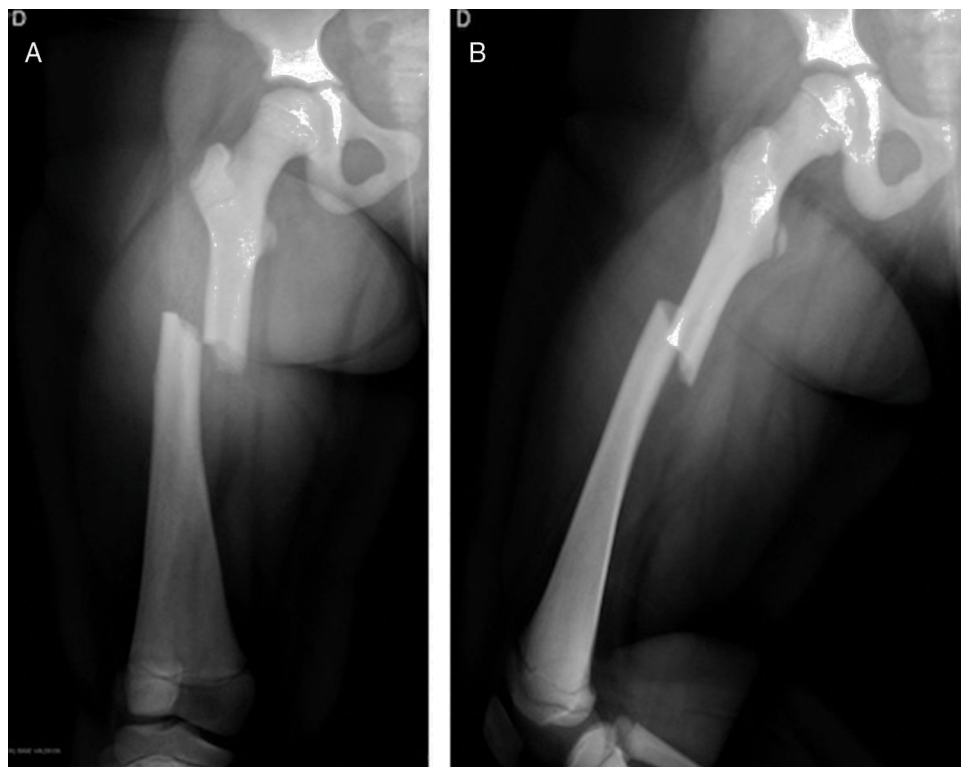


Figura 1 A) Radiografía anteroposterior del fémur derecho. Se observa rasgo de fractura transverso. B) Radiografía lateral del fémur derecho: se observa rasgo de fractura diafisiario transverso.

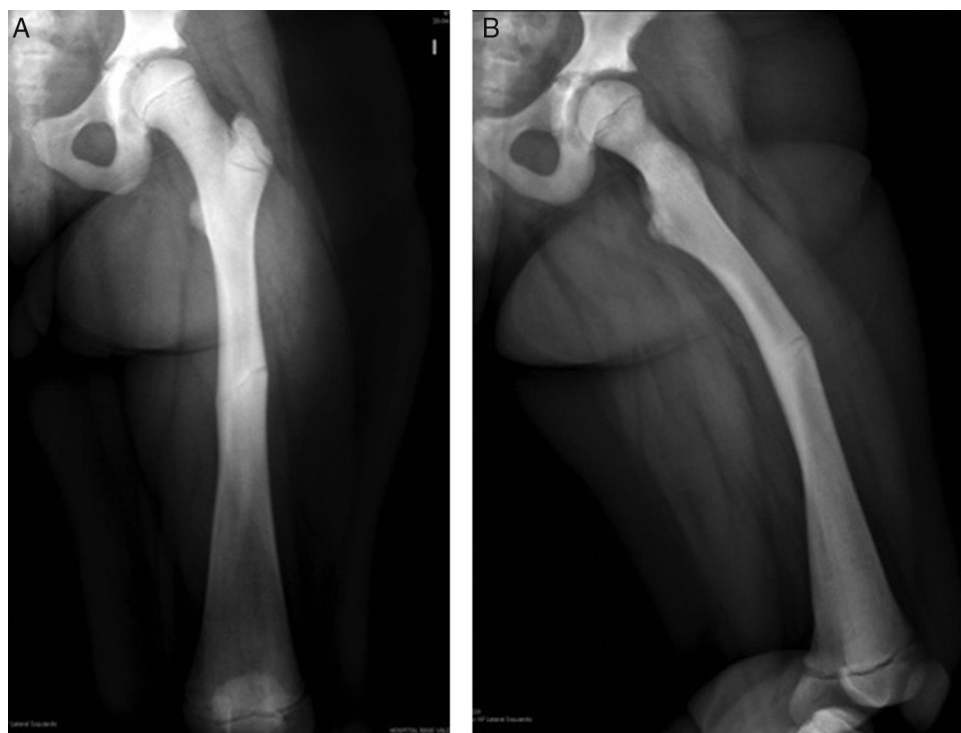


Figura 2 A) Radiografía anteroposterior del fémur izquierdo con rasgo diafisiario de fractura por estrés. B) Radiografía lateral del fémur izquierdo con rasgo de fractura diafisiaria por estrés.

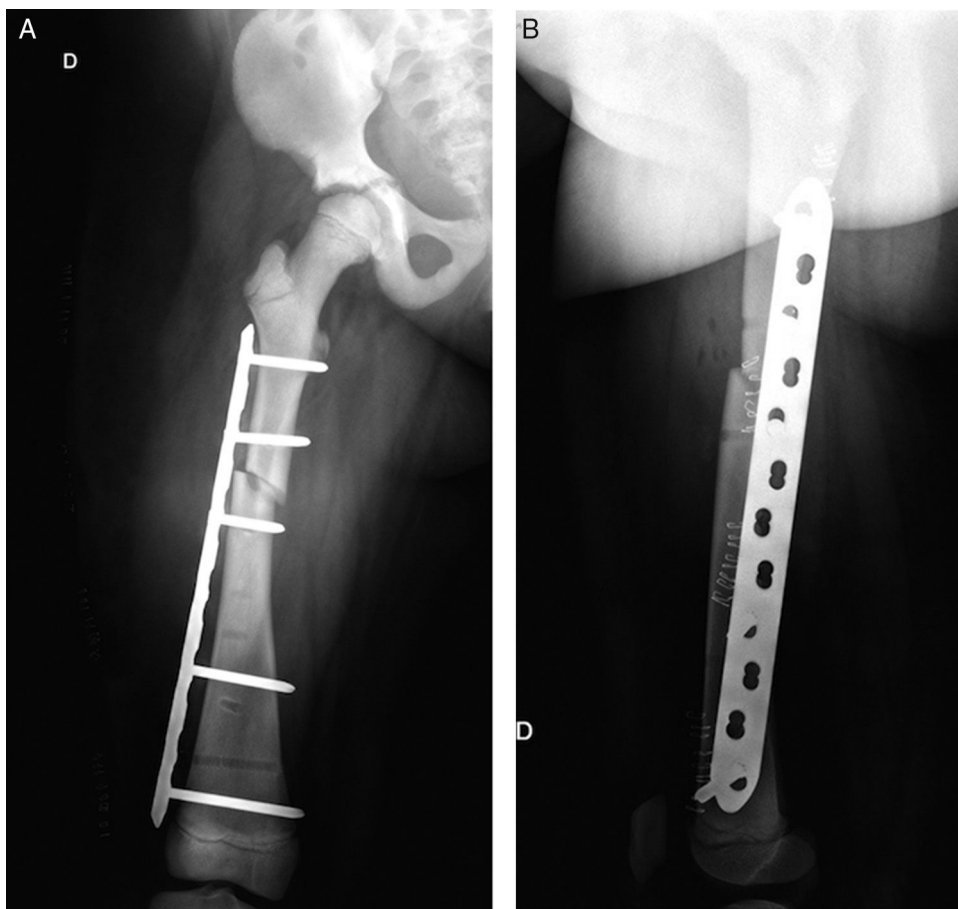


Figura 3 A) Radiografía anteroposterior del fémur derecho postoperado con placa bloqueada. B) Radiografía lateral del fémur derecho postoperado con placa bloqueada.

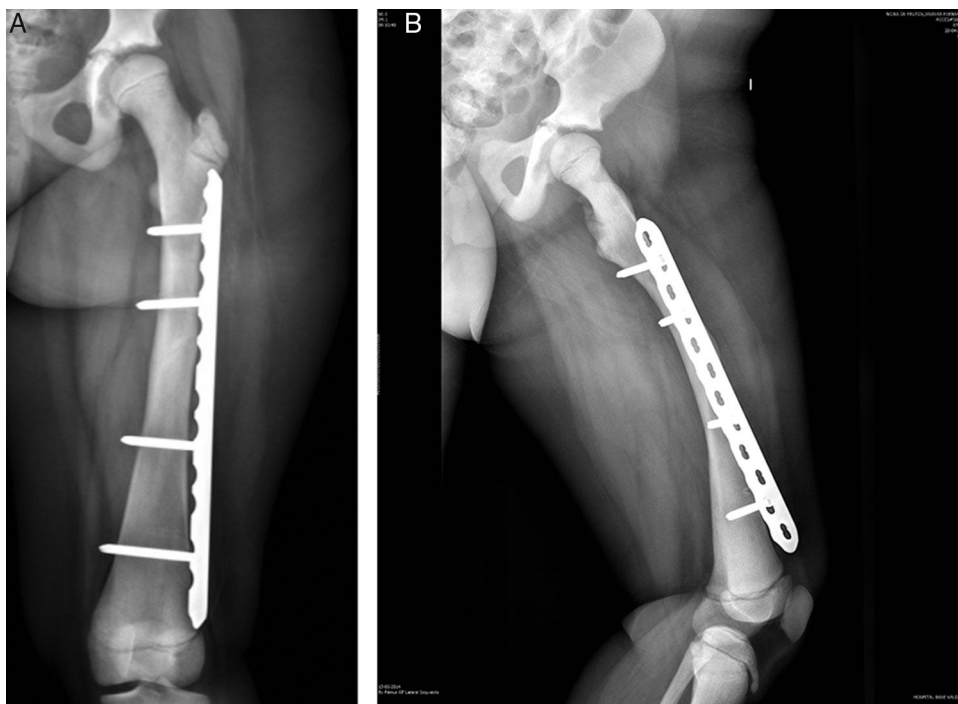


Figura 4 A) Radiografía anteroposterior del fémur izquierdo postoperada con placa bloqueada. B) Radiografía lateral del fémur izquierdo postoperado con placa bloqueada.

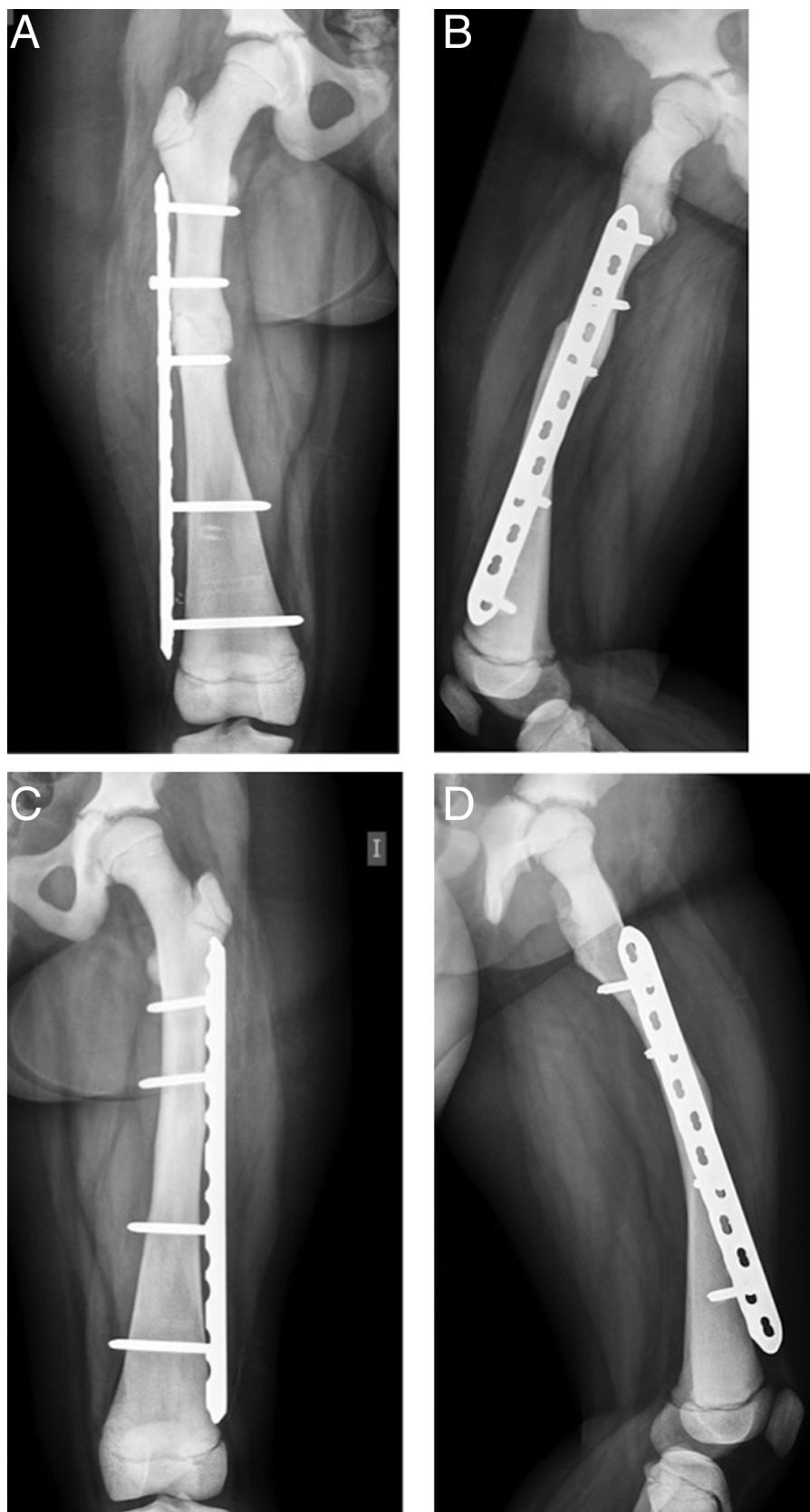


Figura 5 A) Radiografía anteroposterior del fémur derecho consolidado. B) Radiografía lateral del fémur derecho consolidado. C) Radiografía anteroposterior del fémur izquierdo consolidado. D) Radiografía lateral del fémur izquierdo consolidado.

Tabla 1 Características de la picnodisostosis

Ámbito	Característica
Base de Cráneo	Aumento densidad
Suturas craneales	Abiertas
Senos Paranasales	Velados o cerrados
Mandíbula	Ángulo obtuso
Clavícula	Presente o displásica
Manos y pies	Uñas predominantes, falanges cortas, aplásicas
Pelvis	Coxa plana
Fracturas	Frecuentes
Aspecto óseo	Aumento densidad con canales medulares estrechos
Genética	Recesivo
Estatura	Baja

Fuente: Basada en Bartsocas¹⁰.

presentando también posibilidad de refractura en zonas de estrés presentes, así como en los extremos de la misma^{15,16}.

Considerando los antecedentes señalados, el equipo determinó utilizar técnica mínimamente invasiva con placa bloqueada que tiene como ventaja no interferir directamente en el sitio de fractura, preservar la biología del hematoma fracturario, evitar la desperiostización y reducir el daño de las partes blandas al mínimo. Además, promueve la consolidación de la fractura al aportar estabilidad, respeta la actividad fisiaria al no tocarla con la osteosíntesis y, así, el crecimiento del segmento óseo. Se observa posteriormente una consolidación satisfactoria a los 2 meses con callo óseo de buen aspecto.

Conclusión

No se conoce ningún tratamiento médico eficaz contra la PDO¹⁷: las fracturas pueden tratarse con las técnicas habituales, si bien la técnica quirúrgica puede ser más ardua dadas las características anómalas del hueso, con un diámetro medular en general más estrecho y corticales más esclerosadas. En este caso, se realizó osteosíntesis con técnica MIPPO con placa bloqueada de compresión debido a la dificultad técnica que planteaba el uso de clavo endomedular a causa de la escasa luz de los huesos largos y la esclerosis de las corticales; se intentó una mínima agresión al periostio y tejidos blandos circundantes.

Conflictos de interés

Negativo.

Bibliografía

1. Emami-Ahari Z, Zarabi M, Javid Shiraz B. Pycnodysostosis. *J Bone Joint Surg.* 1969;51B:307-12.
2. Frey J. What dwarfed Toulouse- Lautrec? *Nature Genet.* 1995;10:128-30.
3. Slongo T, Audigé L, AO Pediatric Classification Group. *AO Pediatric Comprehensive Classification of Long-Bone Fractures (PCCF)*. Suiza: AO Foundation; 2007, 2010.
4. Maroteaux P, Lamy M. La pycnodysostose. *Presse Med.* 1962;70:999-1002.
5. Maroteaux P, Lamy M. The malady of Toulouse- Lautrec. *JAMA.* 1965;191(9):715-7.
6. Xue Y, Cai T, Shi S, Wang W, Zhang Y, Mao T, et al. Clinical and animal research findings in pycnodysostosis and gene mutations of cathepsin K from 1996 to 2011. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:20.
7. Fratzl-Zelman N, Valenta A, Roschger P, Nader A, Gelb BD, Fratzl P, et al. Decreased bone turnover and deterioration of bone structure in 2 cases of pycnodysostosis. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89:1538-47.
8. Nishi Y, Atley L, Eyre DE, Edelson JG, Superti-Furga A, et al. Determination of bone markers in pycnodysostosis: Effects of cathepsin K deficiency on bone matrix degradation. *J Bone Miner Res.* 1999;14(11):1902-8.
9. 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.
10. Bartsocas CS. Pycnodysostosis: Toulouse-Lautrec's and Aesop's disease? *Hormones (Athens).* 2002;1:260-262.
11. Mujawar Q, Naganoor R, Patil H, Narayan Thobbi A, Ukkali S, Malagi N. Pycnodysostosis with unusual findings: A case report. *Cases J.* 2009;2:6544-7.
12. Elmore SM. Pycnodysostosis. A review. *J Bone Joint Surg.* 1967;49A:153-62.
13. Shuler SE. Pycnodysostosis. *Arch Dis Child.* 1963;38:620.
14. Meredith SC, Simon MA, Laros GS, Jackson MA. Pycnodysostosis. A clinical, pathological and ultramicroscopic study of a case. *J Bone Joint Surg.* 1978;60A:1122-7.
15. Edelson JG, Obad S, Geiger R, On A, Artul HJ. Pycnodysostosis orthopedic aspects with a description of 14 new cases. *Clin Orthop.* 1992;280:263-76.
16. Matar HE, James LA. A challenging paediatric pathological femur fracture in pyknodysostosis(osteopetrosis acroosteolytica): Lessons learnt. *British Medical Journal Case Report.* 2014:1-2.
17. Matar HE, Leroy AJ. *BMJ Case Rep* 2014, 2014.