

PICNODISOSTOSIS. PRESENTACION DEL CASO

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "WILLIAM SOLER"
DEPARTAMENTO DE CITOGENETICA

Dra. Liane Borbolla Vacher*, Lic. Mayra Hernández Iglesias** y Dra. Belkis Vázquez Ríos***

Borbolla Vacher, L. y otros: *Picnodisostosis. Presentación del caso.*

Se presenta 1 caso de esta entidad por primera vez en nuestro país. Se trata de un niño de 11 años y 6 meses de edad con antecedentes de haber tenido fracturas a partir de los 2 años. Los rasgos fenotípicos más importantes del paciente son: enanismo de extremidades cortas, macrocráneo, ojos saltones, nariz prominente, hipoplasia mandibular, microrretrognatia, retardo de la segunda dentición, dedos cortos e inteligencia normal. El estudio radiológico muestra los signos típicos de la enfermedad. La cromatina sexual y el cariotipo fueron normales; en los dermatoglifos se observó predominio de bucles ulnares digitales, figura tenar unilateral y variante de surco simiano unilateral.

INTRODUCCION

La picnodisostosis o enfermedad de Maroteaux-Lamy (1962) es una disostosis cleido-craneofacial hereditaria con osteoesclerosis y acroosteolisis.

La enfermedad no debe ser confundida con la osteogénesis imperfecta y otras osteopatías, es necesario el consejo genético por ser los sujetos portadores de alto riesgo.

La enfermedad fue descrita bajo el epónimo dado por *Maroteaux y Lamy*¹ en 1962.

Se trata de una osteopatía hereditaria caracterizada por enanismo, alteraciones del cráneo, osteólisis de las falangetas, osteosclerosis y fragilidad ósea. El modo de herencia es autosómico recesivo.

*Sedano y colaboradores*² describieron en el 30 % de los pacientes consanguinidad.

Se presenta por primera vez en nuestro medio un paciente que padece esta enfermedad, que puede ser confundida con la osteopetrosis y la osteogénesis imperfecta y, a pesar de la poca frecuencia con que se presenta, es importante su conocimiento.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente U.S.A., del sexo masculino y de la raza blanca, procedente de Matanzas, fue visto en la Consulta de Consejo Genético del Hospital Pediátrico "William Soler" a los 11 años y 6 meses de edad para su valoración genética.

El niño nació el 4-10-1974; al nacer, su padre tenía 33 años y la madre 30.

No se pudieron recoger los datos del embarazo ni del parto.

A los 2 años de edad presentó fractura bilateral de las tibias que fueron tratadas, posteriormente sufrió fractura de clavícula; hace 1 año se fracturó el fémur derecho y este mismo año el otro fémur, y fue operado en las 2 ocasiones.

* Profesora Titular. Jefa del Departamento de Citogenética.

** Licenciada en Biología. Departamento de Citogenética.

*** Profesora Titular. Jefa del Departamento de Radiología.

El familiar señala retardo en la caída de los dientes y que el niño a los 7 años tenía la fontanela mayor abierta.

Examen físico

Medidas antropométricas: talla 105 cm (menos del 3er percentil) peso: 28 kg (entre 25 y 50 percentil) y circunferencia cefálica: 53 cm.

Macrocráneo, prominencia frontal bilateral y occipital, frente amplia y alta, ligeramente deprimida en la línea media, depresión temporal bilateral, fontanela mayor cerrada, fontanela menor 0,5 x 0,5 cm; cara pequeña y triangular (figura 1), exoftalmos ligero bilateral, escleróticas azules, nariz prominente, no depresión del puente nasal.

No hay angulación del maxilar, mandíbula pequeña, distancia nasolabial normal, filtro prominente, boca pequeña, anodoncia parcial, dientes de forma irregular de mala implantación, no caries, paladar alto, estrecho ojival.

Microrretrognatia marcada, hay hoyuelo en el mentón.

Orejas de implantación baja y poco lóbulo, cuello normal, hombros estrechos, ligera depresión del esternón.

Columna vertebral: no hay escoliosis.

Extremidades superiores pequeñas, antebrazos relativamente más cortos, con engrosamiento de las muñecas, piernas cortas con cicatrices quirúrgicas (figura 2).

Manos cortas y anchas, braquidactilia, ligera desviación radial de los pulgares, falangetas espatuladas, variante de surco simiano en la mano izquierda.

Uñas anchas, aplanadas, piel arrugada sobre el dorso de las falanges distales (figura 3).

Pies planos de dedos cortos, prominencia del talón hacia atrás. Resto del examen físico negativo.

El niño tiene una inteligencia normal con escolaridad de 6to grado.

Los exámenes de rutina fueron dentro de límites normales. El niño no presenta anemia.



Figura 1. Se observa el macrocráneo, las facies típicas con nariz prominente.

Examen radiológico

Cráneo: macrocefalia, prominencia de la región frontal y occipital, sutura lambdoidea abierta, esclerosis del reborde supraorbitario, falta de aereación del esfenoides y del seno frontal, surcos vasculares pronunciados en región frontal, ángulo obtuso del maxilar, hipoplasia facial, malposición de los dientes (figura 4).

Columna: rectificación de la lordosis lumbar, concavidad en la cara posterior de los cuerpos vertebrales con aumento de su densidad, persistencia del surco vascular fetal, apófisis transversas grandes.

Pelvis: esclerosis de los cuerpos de la pelvis, protrusión intrapélvica de los acetábulos (figura 5).

Esclerosis de los huesos largos con disminución de su longitud y ensanchamiento de su parte distal más acentuado en los fémures.

Fractura en el tercio medio de los fémures y tercio medio de la tibia izquierda, incurvación de ambos radios.

Manos y pies con afinamiento y pérdida parcial de las falanges distales de las manos y pies y engrosamiento de las partes blandas distales (figura 6).



Figura 2. El paciente de 11 años de edad visto de perfil. Enanismo, piernas cortas con cicatrices quirúrgicas.



Figura 3. Manos cortas y anchas, braquidactilia, piel arrugada en la cara dorsal de los dedos, especialmente al nivel de las falangetas, uñas aplanadas.

Deformidad de la región tarsometatarsiana, ensanchamiento del extremo proximal de los metatarsianos con línea de fractura al nivel de la parte proximal del 3er, 4to y 5to metatarsianos.

Historia familiar

La madre (figura 7) 1-3 se casó 3 veces. De su primer matrimonio tuvo un hijo normal II-1 (20 años) y del segundo matrimonio otro varón normal II-2 (19 años), el *propositus* II-3 es hijo del 3er matrimonio, que tiene un hermano normal II-4 (8 años).

No hay consanguinidad entre 1-3 e 1-4.

No hay antecedentes de fractura en las familias.

Estudio citogenético

La cromatina sexual por frotis bucal fue normal: 0 % cuerpos de Barr. El cariotipo fue de 46, XY.

Los dermatoglifos de las manos (tabla) muestran la palma corta y ancha, braquidactilia, presencia de 10 bucles ulnares en los dedos (controles masculinos 5,5 % U n = 200)³ salida de la línea principal A en 1, y bucle radial hipotenar derecho; posición t y t' de los trirradios axiales y bucles distales en interdigitales IV.

El número total de crestas, los recuentos de los espacios ab, bc y cd están dentro de límites normales, se halló la variante de surco simiano izquierdo.

Se observan numerosas líneas blancas.

Los dermatoglifos de los pies no ofrecen características especiales.

Resultados del estudio citogenético

Hay ciertas anomalías en los dermatoglifos: 10 bucles ulnares, figura tenar verdadera, salida de línea A en 1 y variante de surco simiano.



Figura 4. Cráneo, vista lateral. Macrocefalia, prominencias frontal y occipital, esclerosis del reborde orbitario.



Figura 5. Marcada osteosclerosis de los huesos de la pelvis.

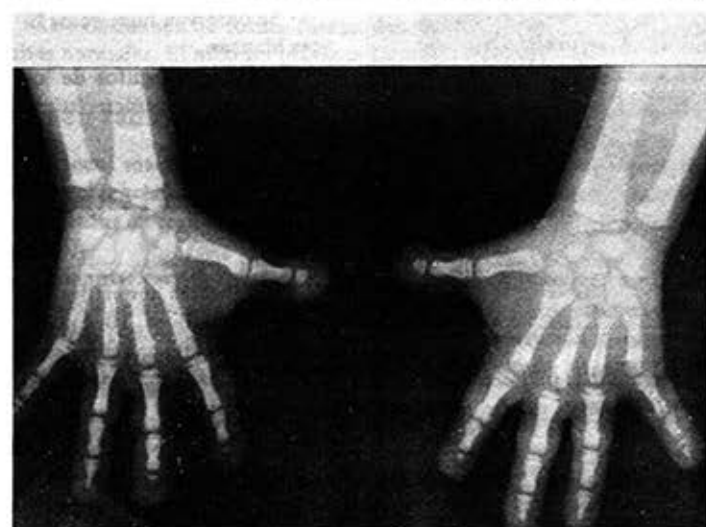


Figura 6. Pérdida parcial de las falanges distales de las manos.

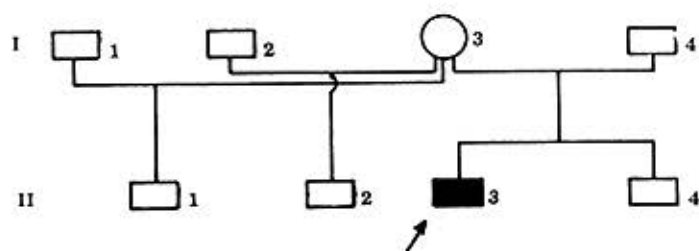


Figura 7. Arbol genealógico.

Tabla. Dermatoglifos

	Dedos					ND	NDT	atd	IW %	Ten	Hipo	I ₂	I ₃	I ₄
	1	2	3	4	5									
Izq.	U	U	U	U	U	52	100	54°	13	L ^P V	A ^u	0	0	L/V
Der.	U	U	U	U	U	48		51° 39°	41 18	%	L ^r	0	0	L

	No. de crestas de			F. de Cummins	MLI	S. simiano	Hallux
	ab	bc	cd				
Izq.	51	26	39	9 • 7 • 5'' • 1 •	5	Variante	W
Der.	44	28	34	9 • 7 • 5' • 3 •	7	—	W

Leyenda:

ND: número por mano.

NDT: número total de crestas.

Ten: tenar.

Hipo: hipotenar.

I₂; I₃; I₄: espacios interdigitales.

MLI: índice de líneas principales.

U: bucle ulnar.

L^P: bucle proximal.

V: vestigio.

O: campo abierto.

L: bucle.

A^u: arco ulnar.

L^r: bucle radial.

W: vortículo.

DISCUSION

El diagnóstico del caso no ofrece duda por estar presentes la mayoría de los signos descritos en la picnodisostosis: el enanismo de piernas cortas, el macrocráneo con cierre tardío de las fontanelas, la nariz prominente, la hipoplasia mandibular, las alteraciones dentarias, la braquidactilia a expensas de las falangetas y radiológicamente la osteosclerosis, la falta de cierre de las suturas, la displasia acroosteolítica de las falangetas y las fracturas transversas.

La disostosis craneofacial da lugar, en esta enfermedad, a una facies muy especial que facilita el diagnóstico.

La picnodisostosis que muestra fragilidad ósea y escleróticas azules como se observa en el paciente referido, debe ser diferenciada de la osteogénesis imperfecta en su forma

tardía; en esta afección las fracturas no tienen tendencia a ser transversas y no hay osteopetrosis ni acroosteolisis.

En las 2 variantes de la enfermedad de Albers-Schöenberg, recesiva, infantil, grave y dominante, tardía, benigna, se diferencia la primera por su comienzo temprano, mayor grado de osteosclerosis, que conduce a la obliteración medular, pancitopenia y la compresión de nervios craneales por la hiperostosis basilar.

La variedad dominante benigna de Albers-Schöenberg es de aparición más tardía y menos grave.

Cheney en 1965⁴ describió en una familia una enfermedad que recuerda la picnodisostosis. Esta entidad presenta acroosteolisis, huesos wormianos, impresión basilar, hipoplasia del maxilar y laxitud ligamentosa, sin tener la osteosclerosis de la picnodisostosis, sólo se observa osteoporosis.

Hajdu⁵ en 1948 describió una displasia craneoesquelética, al parecer, informada por Cheney, por lo que hoy algunos le llaman enfermedad de Hajdu-Cheney.

Herrmann y colaboradores estiman que los cambios osteolíticos de las falanges en la picnodisostosis y en la enfermedad de Cheney serían debidos más a trastornos del crecimiento de los huesos que a la destrucción de los mismos. Es más apropiado para ellos el término de pseudoosteolisis.⁶

La picnodisostosis es una afección poco frecuente; se han publicado aproximadamente 74 casos⁷ de herencia autosómica recesiva, donde la consanguinidad de los padres es un factor que se debe tener en cuenta.

Esta enfermedad tiene un alto riesgo de recurrencia genética (25 % enfermos y 50 % portadores).

La osteogénesis imperfecta de forma tardía es también autosómica recesiva.

La enfermedad de Albers-Schöenberg presenta 2 modos de herencia diferentes: autosómico recesivo para la variedad grave y dominante autosómica para la benigna.

El síndrome de Hajdu-Cheney es autosómico dominante, con un riesgo de recurrencia del 50 %.

Es muy importante frente a estos diversos síndromes con patrones de herencia mendelianos diferentes, todos de alto riesgo genético, hacer el diagnóstico y dar un asesoramiento adecuado.

SUMMARY

Borbolla Vacher, L. et al.: *Pyknodysostosis: Report of a case.*

The first case report of this entity in Cuba is presented. The patient is a boy aged 11 years and 6 months with a history of fractures since the two years of age. The most important phenotypical features of this patient are the following: dwarfism with short limbs, broad head, bulging eyes, protruding nose, mandibular hypoplasia, microretrognathia, delayed second dentition, short digits, and normal intelligence. The radiologic study shows the typical signs of the disease. Sexual chromatin and karyotype were normal. Dermatoglyphs showed a prevalence of digital ulnar whorls, unilateral thenar figure, and variant of unilateral simian crease.

RÉSUMÉ

Borbolla Vacher, L. et al.: *Pycnodysostose. A propos d'un cas*

On présente un cas de cette entité pour la première fois dans notre pays. Il s'agit d'un enfant de 11 ans et 6 mois d'âge avec antécédents de fractures à partir des 2 ans. Les traits phénotypiques les plus importants du patient sont: le nanisme des extrémités courtes, macrocéphalie, yeux et nez prominents, hypoplasie mandibulaire, microrétrognathie, retard de la deuxième dentition, doigts courts et intelligence normale. L'étude radiologique montre les signes typiques de la maladie. La chromatine sexuelle et le caryotype furent normaux; dans les dermatoglyphes on a observé la prévalence des boucles ulnaires digitaux, figure tenar unilatérale et variante de sillon simien unilatérale.

BIBLIOGRAFIA

1. *Moroteaux, P.; M. Lamy: La pycnodysostose. Presse Med 70: 999, 1962.*
2. *Sedano, H. P. et al.: Pycnodysostosis: Clinical and genetic considerations. Am J Dis Child 116: 70, 1968.*
3. *Borbolla Vacher, L. y cols.: Estudio dermatoglífico comparativo en controles. Rev Cubana Pediatr 49: 253, 1977.*
4. *Cheney, W. D.: Acro-osteolysis. Am J Roentgen 94: 595, 1965.*
5. *Hajdu, N.; R. Kauntze: Cranioskeletal dysplasia. Brit J Radiol 21: 42, 1948.*
6. *Herrmann, J. et al.: Arthro-dento-osteodysplasia (Hajdu-Cheney syndrome). Review of a genetic 'acro-osteolysis' syndrome. Z Kinderheilk 114: 93, 1973.*
7. *Jaso, Roldán, E. y cols.: Síndromes pediátricos dismorfogenéticos. Madrid, Norma S.A. Ed., 1982. P. 189.*

Recibido: 31 de marzo de 1985. Aprobado: 4 de junio de 1985.

Dra. *Liane Borbolla Vacher*. Departamento de Citogenética. Hospital Pediátrico "William Soler". Ave. San Francisco y Perla, Altahabana, Ciudad de La Habana, Cuba.