



## **OSTEOPETROSIS, hallazgos en radiología convencional. Reporte de un caso**

Esteban Andrés Robalino Torres<sup>1</sup>  
María José Andrade Chávez<sup>2</sup>  
Antonio Fidel Chávez Delgado<sup>3</sup>  
Jorge Ramiro Aldean Riofrio<sup>4</sup>  
Marco Alfredo Muñoz Pico<sup>5</sup>  
Verónica Espinosa Arregui<sup>6</sup>  
José Sixto Calvopiña del Castillo<sup>7</sup>

<sup>1</sup> Hospital Carlos Andrade Marín – Hospital San Francisco de Quito. Médico Postgradista B2 Universidad San Francisco de Quito.

<sup>2</sup> Hospital Baca Ortiz. Médico Residente de Pediatría/Clínica Especialidades.

<sup>3</sup> Hospital Docente de Riobamba. Médico tratante de Ginecología/Obstetricia.

<sup>4</sup> Hospital Carlos Andrade Marín. Médico Postgradista B4 Universidad Central del Ecuador.

<sup>5</sup> Hospital Eugenio Espejo. Médico Postgradista B4 Universidad Central del Ecuador.

<sup>6</sup> Hospital Carlos Andrade Marín. Médico Tratante de Radiología.

<sup>7</sup> Jefe de Servicio de Imagen del Hospital Carlos Andrade Marín y Médico tratante de Radiología.

**Correspondencia:** M.D. Esteban Andrés Robalino Torres: [andimedrx@gmail.com](mailto:andimedrx@gmail.com)

### **RESUMEN**

#### **Introducción**

El presente artículo hace una revisión sobre los hallazgos radiológicos mediante radiografía simple, así como también los hallazgos clínicos en el diagnóstico de la osteopetrosis una enfermedad poco común que afecta el desarrollo normal óseo, se trata de un caso clínico reportado en el Hospital Pediátrico Baca Ortiz de la Ciudad de Quito.

#### **Reporte de Caso:**

Nos apoyamos en la presentación de un caso clínico de una paciente que acude por consulta externa con cuadro de fatiga y decaimiento de 2 años de evolución, se realizan exámenes complementarios demostrando presencia de anemia así como los hallazgos característicos de osteopetrosis por imagen posteriormente detallados.

#### **Conclusiones:**

La osteopetrosis es una enfermedad poco común, compleja y por lo menos con cuatro subtipos que difieren en la forma de herencia o de las manifestaciones adicionales asociadas, sin embargo todas



se caracterizan por presentarse clínicamente con fatiga debido a anemia crónica, puede presentar o no hepatoesplenomegalia, conjuntamente asociadas siempre a osteoesclerosis difusa con ensanchamiento óseo, fracturas patológicas.

**Palabras Clave:**

Osteopetrosis, manifestaciones clínicas, hallazgos radiológicos.

**ABSTRACT**

**Introduction**

This article reviews the radiological findings by simple radiography as well as the clinical findings in the diagnosis of osteopetrosis, a rare disease that affects normal bone development. This is a case report reported in the Hospital Pediátrico Baca Ortiz at Quito City.

**Case Report:**

We rely on the presentation of a clinical case of a patient who goes by external consultation with fatigue and decay of 2 years of evolution, complementary tests are performed demonstrating the presence of anemia as well as the characteristic findings of osteopetrosis by image later detailed.

**Conclusions:**

Osteopetrosis is an uncommon, complex disease and with at least four subtypes that differ in the form of inheritance or associated additional manifestations, however all are characterized by presenting clinically with fatigue due to chronic anemia, may present or not hepatosplenomegalia, Always associated with diffuse osteosclerosis with bone spreading, pathological fractures.

**Keywords:**

Osteopetrosis, clinical manifestations, radiological findings.



## INTRODUCCIÓN

La osteopetrosis es una enfermedad compleja con al menos cuatro subtipos que tienen distintas características <sup>(1)</sup>, tipo precóz, retardado, autosómico recesivo inmediato y tipo acidosis tubular.

Todas ellas se caracterizan por presentar patrones radiológicos similares entre los cuales se mencionan osteoesclerosis generalizada que puede asociarse a remodelación defectuosa, estriaciones longitudinales aparecen de manera ocasional, apariencia de “hueso dentro del hueso”, periostitis puede aparecer especialmente en niños, fracturas recurrentes. <sup>(2)(3)(4)(5)</sup>.

La afectación del esqueleto suele ser generalizada, suele asociarse a malformaciones dentarias, regiones mastoideas y de los senos paranasales los que pueden estar pobremente desarrollados, en la columna vertebral los cuerpos aparecen uniformemente radiodensos, pueden pronunciarse y dar una apariencia de “sándwich”. <sup>(2)(6)(7)</sup>.

En el tipo acidosis tubular renal se asocia a presencia de calcificaciones cerebrales y presencia de acidosis tubular renal, clínicamente puede asociarse con anemia, trombocitopenia, infecciones recurrentes, hepatoesplenomegalia, hipocelularidad medular, el diagnóstico diferencial con otras

lesiones osteoescleróticas puede ser complejo de cierta forma. <sup>(8)(6)</sup>.

## CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente femenina de 5 años de edad residente en Quito que desde hace 2 años presenta astenia y fatiga fundamentalmente a esfuerzos físicos, al examen físico se aprecia palidez cutánea y de mucosas, no visceromegalias, talla y peso acordes a la edad, no se detallan otros datos clínicos relevantes, por lo que acude a consulta externa del Hospital Pediátrico Baca Ortiz donde se realizan exámenes complementarios entre los cuales una Biometría Hemática que encontró una anemia Hb: 8.3 g/dl, Hematocrito: 28%, hierro sérico disminuido 42 mg/dl, hipoproteinemia: proteínas totales: 9.7 g/dl, el resto de exámenes perfil hepático, renal sin datos relevantes, con esto se decide realizar una biopsia de médula ósea la misma que concluye: médula hipocelular con aumento del número y grosor de las trabéculas óseas, se solicitan exámenes de imagen radiografías de esqueleto axial y apendicular, en donde se evidenció una osteoesclerosis generalizada con ensanchamiento de la cortical acompañado de ensanchamiento metafisario de los huesos largos y en la mayoría de ellos apariencia de hueso dentro del hueso, se detallan los hallazgos posteriormente en anexos (Figs. 1-4), no se demuestran otros hallazgos relevantes en estudios



complementarios de imagen, se realiza un diagnóstico diferencial detallado y se concluye que se trata de una osteopetrosis a determinar el subtipo.

## DISCUSIÓN

La osteopetrosis es una enfermedad compleja con al menos cuatro subtipos que tienen distintas características <sup>(1)</sup>, tipo precoz, retardado, autosómico recesivo inmediato y tipo acidosis tubular.

El diagnóstico entre el subtipo depende del tipo de herencia, así como los hallazgos o patrones asociados a cada uno de los subtipos, en el caso descrito a continuación no se sabe con exactitud el subtipo dada la falta de estudios citogenéticos. <sup>(9)</sup>

Todas ellas se caracterizan por presentar patrones radiológicos similares entre los cuales se mencionan osteoesclerosis generalizada que puede asociarse a remodelación defectuosa, estriaciones longitudinales aparecen de manera ocasional, apariencia de “hueso dentro del hueso”, periostitis puede aparecer especialmente en niños, fracturas recurrentes. <sup>(2)(3)(4)(5)</sup>

La afectación del esqueleto suele ser generalizada, suele asociarse a malformaciones dentarias, regiones mastoideas y de los senos paranasales los que pueden estar pobremente desarrollados, en la columna vertebral los cuerpos aparecen

uniformemente radiodensos, pueden pronunciarse y dar una apariencia de “sándwich”. <sup>(2)(6)(7)</sup>

Los hallazgos son característicos de los descritos en el caso de nuestra paciente, se realiza el diagnóstico diferencial con varias enfermedades y/o síndromes de los cuales los más importantes se encuentran la picnodisostosis que se acompaña de osteoesclerosis, estatura baja, resorción a nivel falángico distal (las últimas dos características no presenta el caso descrito), la osteodistrofia renal secundaria a una enfermedad renal de larga evolución producida por el hiperparatiroidismo secundario a un metabolismo anómalo de la vitamina D, envenenamiento por plomo (saturnismo, plumbosis, plumbemia) afecta al cerebro, hígado, riñones y huesos (bandas metafisarias y opacidades metálicas en el tubo digestivo), la enfermedad de Caffey o hiperostosis cortical infantil misma que se manifiesta por una hiperostosis que afecta a las diáfisis y respeta a las metafisis y epífisis, respeta a las vértebras y falanges, displasia diafisaria progresiva (Camurati-Engelmann) en donde no se presenta compromiso epifisario. <sup>(5)(10)(6)(8)</sup>

En el tipo acidosis tubular renal se asocia a presencia de calcificaciones cerebrales y presencia de acidosis tubular renal, clínicamente puede asociarse con anemia, trombocitopenia, infecciones recurrentes,



hepatoesplenomegalia, hipocelularidad medular, el diagnóstico diferencial con otras lesiones osteoescleróticas puede ser complejo de cierta forma. <sup>(8)(6)</sup>.

## CONCLUSIONES

La osteopetrosis es una enfermedad compleja de herencia variable dependiendo del subtipo, generalmente puede asociarse con anemia, fragilidad ósea, anomalías dentarias, hipoplasia medular por compresión de la cavidad medular, radiológicamente se caracteriza por el aumento de la densidad ósea asociado a una disminución de la resorción normal por parte de los osteoclastos presentando una esclerosis ósea generalizada afectando a la metafisis, epífisis, diáfisis, puede presentar el signo del “hueso dentro del hueso”, en la columna vertebral puede apreciarse una apariencia en “sándwich”, el diagnóstico diferencial puede ser complejo sin embargo con los datos clínicos asociados puede hacerse de forma eficaz, el tratamiento depende del subtipo aún está en experimentación y respuesta el tratamiento con trasplante de médula ósea <sup>(9)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Piret SE, Gorvin CM, Trinh A, Taylor J, Lise S, Taylor JC, et al. Autosomal Dominant Osteopetrosis Associated With Renal Tubular Acidosis is due to a CLCN7 Mutation. 2016;1–5.
2. Alam I, Mcqueen AK, Acton D, Reilly AM, Riley RLG, Oakes DK, et al. Phenotypic severity of autosomal dominant osteopetrosis type II ( ADO2 ) mice on different genetic backgrounds recapitulates the features of human disease. 2017;94:34–41.
3. White EA, Matcuk GR. Sclerosing Bone Dys- plasias : Review and Differentiation from Other Causes of Osteosclerosis 1. 2011;5313:1865–83.
4. Seyfettinoglu F. Proximal femoral fracture surgery in a patient with osteopetrosis tarda : complications and treatment strategy. 2016;347–51.
5. Hubshman MW, Basel-vanagaite L, Krauss A, Konen O, Levy Y, Garty BZ, et al. Homozygous Deletion of RAG1, RAG2 and 5' region TRAF6 Causes Severe Immune Suppression and Atypical Osteopetrosis.
6. Coudert AE, Vernejoul M De, Muraca M, Fattore A Del. Osteopetrosis and Its Relevance for the Discovery of New Functions Associated with the Skeleton. 2015;2015.
7. Matrane A, Issami S El, Bsis MA. ´ re ^ t de Maladie des os de marbre : inte ´ mission l ´ imagerie hybride tomographie d ´ e ´ trie monophotonique / tomodensitome.

2016;1–5.

8. Eslava AT. Protocolo diagnóstico de las lesiones osteoblásticas y osteolíticas. 2006;9(60):3922–6.
9. Marrow B. Haploidentical transplantation with post-transplant cyclophosphamide following reduced-intensity conditioning for osteopetrosis: outcomes in three

children. 2016;1–3.

10. Shamriz O, Shaag A, Yaacov B, Eddin AN, Weintraub M, Elpeleg O. The use of whole exome sequencing for the diagnosis of autosomal recessive malignant infantile osteopetrosis. 2016;(1):1–6.

## ANEXOS



FIG 1: Radiografía que involucra miembros superiores, tórax, abdomen y parte de caderas: se aprecia una osteoesclerosis generalizada con ensanchamiento de la cortical así como también se aprecia a nivel metafisario de huesos largos y a nivel de los huesos iliacos presencia de unas bandas radiolucetas y el aspecto de hueso dentro del hueso.



FIG 2: Radiografía que involucra miembros inferiores: se aprecia una osteoesclerosis generalizada con ensanchamiento de la cortical así como también se aprecia a nivel metafisario de huesos largos de bandas radiolucetas y el aspecto de hueso dentro del hueso que se veían en la imagen previa.



FIG 3: Radiografía que involucra miembro inferior derecho: hallazgos descritos con anterioridad.





FIG 4: Radiografía que involucra miembro inferior izquierdo: hallazgos descritos con anterioridad.