

PICNODISOSTOSIS. CAUSA POCO FRECUENTE DE FRACTURA PATOLÓGICA

Autores: Miguel Sáez Soto, Miguel Mar1nez Ros, Jesús García García, Pablo Rodríguez Sánchez, Eva María Vera Porras, Carlos Navío Serrano
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

INTRODUCCIÓN AL TEMA

OBJETIVOS

MATERIAL Y MÉTODO

- La picnodisostosis es una enfermedad por fragilidad ósea poco frecuente pero que debe ser conocida por el traumatólogo para poder sospecharla y hacer el diagnóstico y tratamiento más adecuado.
- A raíz de un paciente joven con una fractura patológica y con antecedentes de otras fracturas similares, presentamos una revisión de la literatura sobre la picnodisostosis con el fin de determinar las vías actuales de abordaje del problema.
- Se ha realizado una búsqueda en PubMed, Scopus, Web of Science, BVS y Google Scholar. La bibliografía más relevante ha sido sometida a análisis interno.

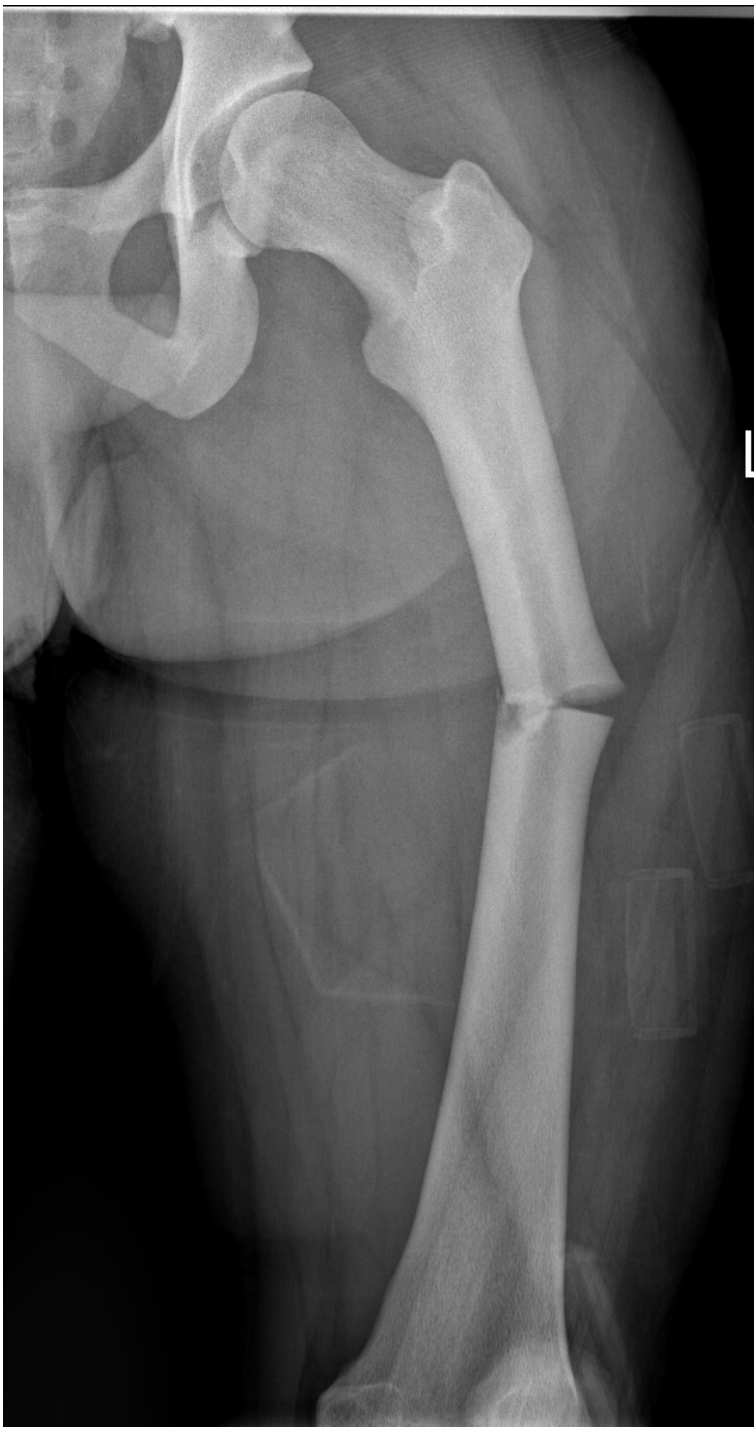
RESULTADOS

- La picnodisostosis es una enfermedad por fragilidad ósea con herencia autosómica recesiva que tiene una prevalencia de 1 caso cada 1,7 millone de habitantes . No existen diferencias con respecto al sexo.
 - Se produce por una mutación del gen (la catepsina K, que provoca una disminución de la actividad osteoblástica y osteoclástica, dando lugar a una estructura trabecular desorganizada.
 - Suelen ser diagnosticados por la presencia de fragilidad ósea, cifosis y espondilolistesis y aplasia parcial de clavículas.
- El diagnóstico se confirma por medio de la radiografía, además d una bioquímica en la que se obser la disminución del telopéptido carboxilo terminal del colágeno I y aumento del ICTP. Pero es con la amplificación de secuencias de AD con la que se llega al diagnóstico definitivo.
 - Además de la osteosíntesis de las fracturas es fundamental la prevención de su producción, por las complicaciones que puede presentar, como son la osteomielitis y las roturas vasculares.

IMAGEN 1.
RADIOGRAFÍA
LATERAL DE RODILLA
EN EL QUE SE VE EL
FOCO DE FRACTURA



IMAGEN 2.
RADIOGRAFÍA DE
FÉMUR CON FRACTURA
PATOLÓGICA



CONCLUSIÓN

- La picnodisostosis es una enfermedad por fragilidad ósea infrecuente pero que puede ser causante de fracturas que, a pesar de no afectar al pronóstico del paciente, es importante conocerla y diagnosticarla para establecer un tratamiento preventivo.

• Markatos K, Mavrogenis AF, Karamanou M, Androutsos G. Pycnodysostosis: the disease of Henri de Toulouse-Lautrec. Eur J Orthop Surg Traumatol. 2018.

• Rodrigues C, Gomes FA, Arruda JA, Silva L, Álvares P, da Fornte P, Sobral AP, Silveira M. Clinical and radiographic features of pycnodysostosis: A case report. J Clin Exp Dent. 2017; 9: 1276-1281.

• Dhameliya MD, Dinkar AD, Khorate M, Raut Dessai SS. Pycnodysostosis: Clinicoradiographic Report of a Rare Case. Contemp Clin Dent. 2017; 8: 134-138.

• Song HK, Sohn YB, Choi YJ, Chung YS, Jang JH. A case report of pycnodysostosis with atypical femur fracture diagnosed by next-generaTon sequencing of candidate genes. Medicine (BalTmore). 2017; 96: e6367.

• Rovira Mar1 P, Ullot Font R. Orthopaedic disorders of pycnodysostosis: a report of five clinical cases. Int Orthop. 2016; 40: 2221-2231.

• Hashem J, Krochak R, Culbertson MD, Mileto C, Goodman H. Atypical femur fractures in a paTent with pycnodysostosis: a case report. Osteoporos Int. 2015; 26: 2209-2212.

• Farronato G, Salvadori S, Nolet F, Borgonovo A, Esposito L. Pycnodysostosis: review and case report. Minerva Stomatol. 2014; 63: 229-237.

• Singh S, Sambadam B. A case of pycnodysostosis presented with pathological femoral shar fracture. Indian J Med Res. 2014; 139: 180-181.