

## Una nueva forma de distrofia ósea. La primera historia clínica de la picnodisóstosis \*

F. COLLADO OTERO \*\*

RESUMEN: El autor publicó en 1956 una nueva forma de distrofia ósea (Acta Pediatr. Esp. 14: 1-27, 1956) que se caracterizaba por una baja estatura, retraso en el cierre de las fontanelas, separación de las suturas craneales, hipoplasia de las falanges terminales, manos y pies cortos, hiperfragilidad, tibias encorvadas con gran hiperdensidad de los huesos. Sin embargo la forma de la metáfisis era normal. PALABRAS CLAVE: OSTEODISTROFIA. PICNODISÓSTOSIS.

A NEW FORM OF OSTEODYSTROPHY. THE FIRST CLINICAL HISTORY OF PYCNODYSTOSIS (SUMMARY): The author published in 1956 a new form of osteodystrophy (Acta Pediatr. Esp. 14: 1-27, 1956) who was characterized by small stature, delayed closure of the fontanels, separated cranial sutures, hypoplasia of the terminal phalanges, short hands and feet, hyperfragility, bowed tibiae with a great density of bones. Nevertheless the metaphyseal shape was normal. KEY WORDS: OSTEODYSTROPHY. PYCNODYSTOSIS.

En el curso académico de la Sociedad de Pediatría de Madrid, del año 1955, presentamos una historia clínica con el título de «Nueva forma de distrofia ósea» que obtuvo el premio Sáinz de los Terreros. En enero de 1956 y con un título menos atrevido publicamos en Acta Pediatrica Española «Una forma más de distrofia ósea». Es cierto que anteriormente se habían publicado más casos de picnodisóstosis, pero no como una entidad individualizada, sino como variantes del síndrome de Albers-Schoenberg y que posteriormente (1962) Maroteaux demostró que eran picnodisóstosis. Por ello insistimos en recordar que nuestro caso fue publicado como una enfermedad dife-

rente. En nuestra presentación decíamos que no pretendíamos describir una nueva entidad clínica, sino una nueva forma de distrofia ósea.

En este artículo queremos hacer un recuerdo de aquella primera descripción.

### HISTORIA CLÍNICA

R.C.C. de 10 años de edad, natural de Avila, es visto por primera vez en mayo de 1954.

*Motivo de consulta.* Aprovechando que vienen a visitar al padre que está ingresado en el Hospital, traen al niño

\* Este artículo es una revisión del que fue publicado en el año 1956 y es considerado por el autor como el mejor homenaje que puede hacer al Prof. Sánchez Villares.

\*\* Ex-Director de la Clínica Infantil la Paz. Madrid.

porque tiene la cabeza todavía abierta, las piernas torcidas y especialmente porque les parece que tiene una talla muy corta para su edad.

*Antecedentes familiares.* Noveno hijo de 9 hermanos, de los que han fallecido 3. Uno lo hizo por epístaxis, otro sin causa conocida y el tercero con un cuadro muy semejante al del paciente. Los padres niegan ser consanguíneos, pero tienen el mismo apellido y son del mismo pueblo. Las radiografías de esqueleto fueron normales en ambos progenitores. No se pudo estudiar al resto de los hermanos, pero los padres aseguraron que eran normales.

*Antecedentes personales.* El embarazo, parto y lactancia fueron normales. El desarrollo psico intelectual fue normal. Destaca que hace 3 años se cayó de una silla y estuvo unos meses sin poder andar. Le entablillaron pero no le hicieron radiografías.

*Exploración clínica.* Llama la atención su talla baja, 104 cm., aunque entonces no determinamos los percentiles, es claro que correspondía a un severo enanismo. Su peso de 17 kg. era proporcionado a la talla (Fig. 1).

*Cara.* Nariz larga y arqueada. Ojos discretamente exoftálmicos, hipoplasia de

ambos maxilares, discreta hendidura velopalatina y anomalías de la dentición. Desaparición del ángulo mandibular.

*Cráneo.* Lo más sorprendente es que todas las fontanelas y suturas están abiertas, presentando una evidente disóstosis craneal. La radiología confirmó estos hechos. La densidad de los huesos de la bóveda es normal, siendo más acusada la densidad en la base, pero sin llegar a una verdadera petrosis. En este momento se hace un diagnóstico diferencial de las causas de alteración en el cierre de las fontanelas y suturas (Fig. 2).

*Clavículas.* Aunque la radiografía de cráneo podría hacer pensar en una disóstosis cleidocraneana, la placa de tórax muestra unas clavículas normales. En esta placa de tórax ya se aprecia hiperdensificación de los húmeros.

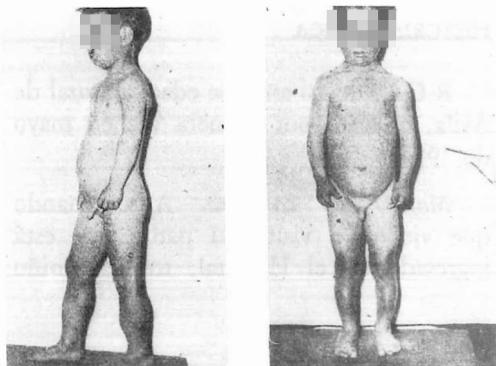


FIG. 1. Aspecto corporal del niño en el que resalta el enanismo con incurvación de las piernas

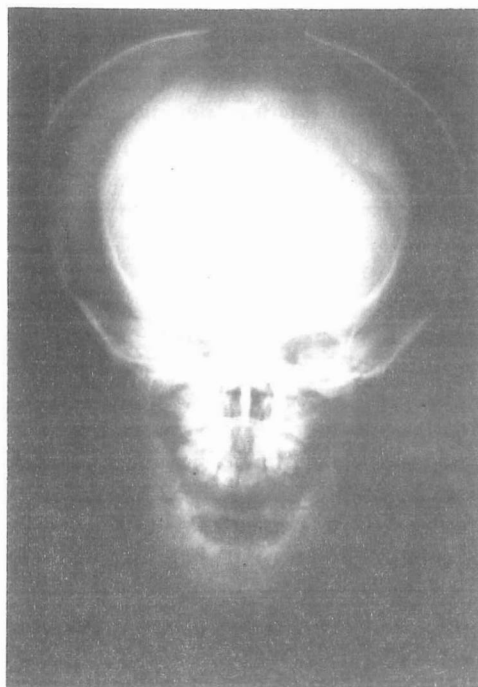


FIG. 2. Radiografía del cráneo con dehiscencia de suturas y fontanelas abiertas a los 10 años de edad

*Manos y pies.* Ambos eran muy pequeños, sobre todo en sus extremos distales. En la radiografía se ve que los metacarpianos y metatarsianos son cortos y las falanges terminales muy hipoplásicas. En los pies se demuestra fractura del tercer y quinto metacarpiano que había curado de manera indolora, por lo tanto se demuestra una hiperfragilidad ósea con fracturas espontáneas indoloras.

*Columna vertebral.* Las imágenes de las vértebras apenas muestran hiperdensificación, pero sí una forma en «diabolo» que es propia de los retrasos en la osificación normal. En la pelvis había hiperdensificación y coxa valga.

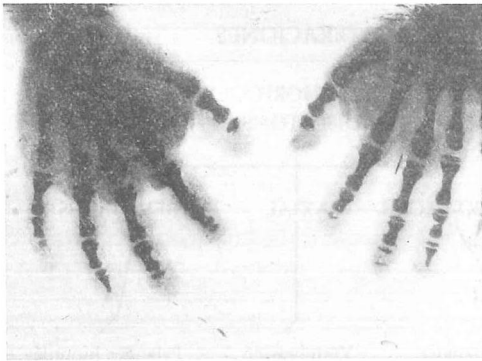


FIG. 3. Radiografía de las manos con gran hipoplasia de las falanges terminales

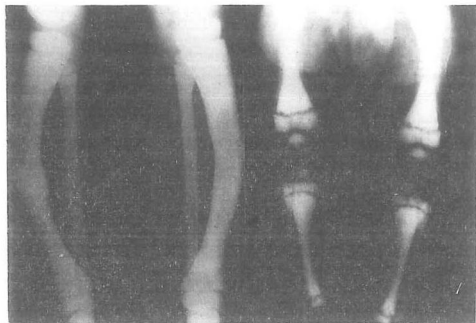


FIG. 4. Gran incurvación de las tibias e hiperdensificación. Se comparan a las imágenes de una osteopetrosis

*Tibia y peroné.* La incurvación de las piernas se vio confirmada en la radiología que muestra las más interesantes imágenes del paciente. Las metáfisis o áreas metafisarias no están ensanchadas, pero la hiperdensificación es enorme, con alguna pequeña fractura subperióstica. El resumen del caso es de disóstosis craneal con osteopetrosis generalizada frágil, incurvación de las tibias, normalidad en el modelado metafisario y severo enanismo (Figs. 3, 4, 5 y 6).



FIG. 5. En los pies existían fracturas espontáneas de metatarsianos



FIG. 6. Columna vertebral con imagen en «diabolo» de algunos cuerpos

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Después de una amplia discusión acerca de la hiperdensificación ósea adquirida, secundaria y primitiva, hereditaria, llegamos a la conclusión de que este caso no encaja ni en la enfermedad de Camuratti-Engelman ni en la de Albers-Schoenberg. Después del fracaso de una punción tibial, que provocó la rotura del trocar, hicimos una punción esternal que mostró una ligerísima y no valorable hipoplasia, lo que apoyaba nuestra opinión de que no era una enfermedad de Albers-Schoenberg (Tabla I).

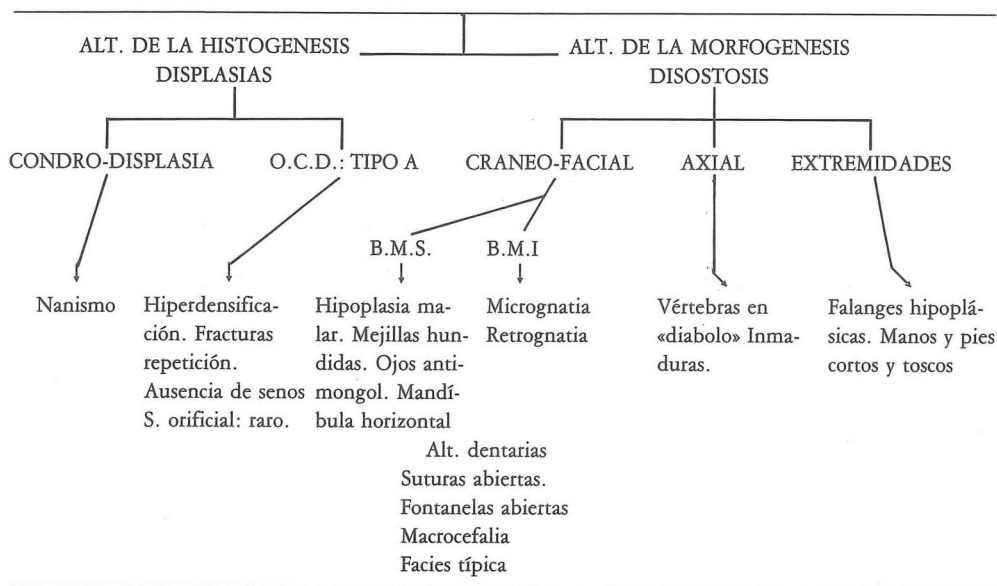
Terminamos este resumen con las palabras que señalábamos en nuestro trabajo:

«Si bien no queremos hacer pasar este caso como una nueva enfermedad, podríamos considerarla como tal. Aunque, por supuesto no hemos revisado toda la literatura, no encontramos ninguna asociación patológica similar».

## ADDENDA

En 1982 bajo el título «Picnodisóstosis, una interpretación de sus manifestaciones clínico-radiológicas» y en contra de las descripciones clínicas al uso, propusimos una interpretación estructurada de la enfermedad, considerándola como una *asociación de Disóstosis y Displasia Ósea*.

TABLA I. INTERPRETACION DE LAS ALTERACIONES



## BIBLIOGRAFIA

COLLADO OTERO, F.: *Una forma más de distrófia ósea*. Acta Pediatr. Esp., 1956, 14: 1-27.

COLLADO OTERO, F.: COLLADO ORLANDO, F.: *Picnodisóstosis, una interpretación de sus manifestaciones clinicoradiológicas*. An. Esp. Pediatr., 1982, 16: 1-4.