

REPORTE DE CASOS / Case report

DISTROFIA ÓSEA ESCLEROSANTE MIXTA

Silvina Mastaglia*

Laboratorio de Osteoporosis y Enfermedades Metabólicas Óseas, Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM) (CONICET-UBA). Facultad de Farmacia y Bioquímica, Hospital de Clínicas. Buenos Aires, Argentina. Investigador del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).

Resumen

El término “distrofia ósea esclerosante mixta” describe la combinación de las características radiológicas correspondientes a melorreostosis, osteopoiquilosis y osteopatía estriada, como entidades individuales, que ocurren en un mismo paciente. El objetivo de esta comunicación es presentar el caso clínico de una paciente con diagnóstico de distrofia ósea esclerosante mixta y, a partir de este caso, realizar una revisión sobre el tema.

Palabras clave: distrofia ósea esclerosante mixta, melorreostosis, osteopoiquilosis, osteopatía estriada.

Introducción

El término “distrofia ósea esclerosante mixta” fue acuñado en 1964 por G. F. Walker para describir la combinación de las características radiológicas correspondientes a melorreostosis, osteopoiquilosis y osteopatía estriada, como entidades individuales, que ocurren en un mismo paciente.¹ El objetivo de esta comunicación es presentar el caso clínico de una paciente con diagnóstico de distrofia ósea esclerosante mixta que fue tratada y seguida por cuatro años como enfermedad de Paget.

Caso clínico

Se trata de una paciente de 44 años, sexo femenino, procedente de la ciudad de Posa-

Abstract

MIXED-SCLEROSING-BONE-DYSTROPHY

The term “mixed-sclerosing-bone-dystrophy” describes the combination of the radiological characteristics corresponding to melorheostosis, osteopoiquilosis and osteopathia striata, as individual conditions, occurring in the same patient. The aim of this communication is to present the clinical case of a patient diagnosed with mixed-sclerosing-bone-dystrophy and, based on this case, to undertake a review of this condition.

Key words: mixed-sclerosing-bone-dystrophy, melorheostosis, osteopoiquilosis, osteopathia striata.

das (Misiones) que consultó por dolores generalizados. La paciente refirió que a la edad de 40 años se le diagnosticó enfermedad de Paget y, como tratamiento, recibió ciclos de pamidronato (APD) intravenoso 90 mg cada tres meses en forma continua por persistencia de dolor, a pesar de presentar casi todos los valores de fosfatasa alcalina total (FAL) dentro del rango de referencia (VR 98-279 UI/l) con valores promedio de FAL de 255 UI/l y rango 228-294 UI/l.

No refirió antecedentes patológicos relevantes así como tampoco que recibiera medicación al momento de la consulta. Tuvo su menarca a la edad de 13 años, G7 P6 C1 y su menopausia a los 40 años. Ningún familiar de primero y segundo grado (madre y 6 herma-

*E-mail: Silvinamastaglia@hotmail.com

nos) presentaban antecedentes de enfermedad ósea.

Se realizaron las siguientes determinaciones bioquímicas: calcemia: 9,7 mg/dl (VR: 8,4-10,2); fosfatemia: 2,8 mg/dl (VR: 2,7-4,5), FAL: 233 UI/l; 25-hidroxivitamina D: 43 ng/ml (VR:>30); hormona paratiroidea: 53 pg/ml (VR: 6-65); crosslaps séricos: 1377 ng/l (V.R.: 80-590) y calciuria: 201,4 mg/24 horas (VR hasta 250).

Se realizó revisión de las imágenes radiológicas (Figuras 1 y 2) con un especialista internacional en displasias óseas esclerosantes, cuya opinión fue que las imágenes evidenciaban un patrón radiológico característico de melorreostosis y osteopatía estriada en fémur y tibia, respectivamente, por lo cual se le diagnosticó distrofia ósea esclerosante mixta.

Debido a las características del dolor y frente a la presencia de un factor reumatoideo positivo, la paciente fue derivada al Servicio de Reumatología para evaluación y seguimiento.



Figura 1. Radiografía oblicua de fémur izquierdo. Se observa hiperostosis, presentando la cara interna del fémur izquierdo un aspecto ondulado y esclerótico compatible con melorreostosis



Figura 2. Radiografía anteroposterior de ambas rodillas. Se observan áreas radiodensas lineales principalmente en metáfisis de fémur y tibia compatible con osteopatía estriada.

Discusión

La distrofia ósea esclerosante mixta es una entidad radiológica infrecuente de observar en la práctica clínica. Fue descrita por primera vez por G. F. Walker en 1964; luego, Whyte y col. diferenciaron cuatro tipos: tipo I: melorreostosis, osteopoiquilosis y osteopatía estriada y esclerosis focal; tipo II: osteopatía estriada asociada a esclerosis craneal con osteopoiquilosis o sin ella; tipo III: osteopatía estriada, hiperostosis cortical generalizada y ensachamiento metadiafisario con esclerosis craneal o sin ella y osteopoiquilosis de costillas y tipo IV: osteopoiquilosis con displasia diafisaria progresiva.² En las últimas décadas se ha descrito una forma de distrofia ósea esclerosante en la cual se observa la melorreostosis asociada a osteopatía estriada, como en el caso de la paciente aquí comunicado.³

Si bien la ocurrencia de melorreostosis, osteopoiquilosis y osteopatía estriada en un mismo individuo sugeriría un mecanismo fisiopatológico común, la patogénesis y etiología de esta son aún desconocidas. En la literatura se ha postulado un defecto en el linaje de los osteoclastos,² pero este no alcanzaría a explicar la patogénesis de la distrofia



ósea esclerosante mixta. La única alteración del metabolismo mineral y óseo observado en la paciente fueron los niveles elevados de crosslaps. Se especuló que estos niveles podrían responder a una reabsorción ósea incrementada en una paciente con menopausia temprana de reciente comienzo. Sin embargo, no se puede rechazar la idea de que los niveles elevados también podrían responder a la enfermedad ósea de base.

A manera de conclusión, el caso clínico presentado corresponde a una paciente a quien se le diagnosticó, trató y siguió por cuatro años como una enfermedad de Paget. Puede presentarse, en la práctica clínica, la situación de diagnosticar una displasia esclerosante ósea y

que, a lo largo del tiempo de seguimiento del paciente, surjan datos clínicos que obliguen a replantear el diagnóstico.⁴ Ejemplo de ello es la distrofia ósea esclerosante mixta que puede ser de detección tardía y constituir en sí misma un desafío diagnóstico.

Conflicto de intereses: la autora declara no tener conflicto de intereses.

Agradecimientos

Al Dr. Michael Whyte por su generosa ayuda para alcanzar el diagnóstico.

Recibido: junio 2018.

Aceptado: junio 2018.

Referencias

1. Walker GF. Mixed sclerosing bone dystrophies. *J Bone Joint Surg (Br)* 1964; 46:546-52.
2. Whyte MP, Murphy WA, Fallon MD, Hahn TJ. Mixed-Sclerosing-Bone-Dystrophy: Report of a Case and Review of the Literature. *Skeletal Radiol* 1981; 6:95-102.
3. Brennan DD, Bruzzi JF, O'Keane JC, Eustace S. Osteosarcoma arising in a femur with melorheostosis and osteopathia striata. *Skeletal Radiol* 2002; 31:471-74.
4. Pacifici R, Murphy WA, Teitelbaum SI, Whyte MP. Mixed-Sclerosing-Bone-Dystrophy: 42 year follow-up of a case reported as osteopetrosis. *Calcif Tissue Int* 1986; 38:175-85.