



18°

Congreso Internacional de
Diagnóstico por imágenes
de Córdoba

25, 26 y 27 de Mayo, 2022. Hotel Holiday Inn

45°

Encuentro de
Residentes

9°

Congreso de
Bioimágenes



TÍTULO: OSTEOPETROSIS BENIGNA DEL ADULTO

AUTORES: Germán Ortega, Cristian Luna Castro, Nadia Caucota, Cayetano Ramos, Bárbara López, Diego Salvador.

INSTITUCIÓN: Hospital Privado Santa Clara de Asís. Imagen Clara SRL.
Salta. Argentina.

Correo electrónico: german140587@gmail.com

Sin conflictos de interés.

PRESENTACIÓN DEL CASO

- Mujer de 32 años que consulta por caída de propia altura con traumatismo.
- Antecedentes de fracturas múltiples por caídas.
- Se solicita RX y TAC de Tobillo izquierdo.



Tobillo izquierdo (f y p): se evidencia esclerosis ósea difusa de todos los huesos visualizados.



TAC de tobillo izquierdo (coronal, sagital y axial): esclerosis ósea difusa medular y cortical de todos los huesos visualizados. Bandas hipodensas metafisarias distales a nivel de la tibia.

DISCUSIÓN:

- La osteopetrosis, también conocida como enfermedad de Albers-Schönberg o enfermedad del hueso de mármol, es un trastorno hereditario poco común que resulta de osteoclastos defectuosos. Los huesos se vuelven escleróticos y gruesos, pero su estructura anormal en realidad los hace débiles y quebradizos.
- Se divide en dos subtipos: una autosómica recesiva (osteopetrosis infantil) y autosómica dominante (osteopetrosis benigna del adulto).
- En la mayoría de los casos se presentan con una fractura por debilitamiento de los huesos, estas fracturas a menudo son transversales con múltiples áreas de formación de callos y curación normal. Además, hay compromiso medular por lo que la función de la médula ósea se ve afectada, lo que resulta en anemia mieloaplásica y hematopoyesis extramedular con esplenomegalia, pudiendo terminar en una leucemia aguda.

CONCLUSIÓN:

- Es una entidad poco frecuente que debemos tratar de diagnosticar lo más rápido posible, debido a que el tratamiento se base en un trasplante de médula ósea con la consiguiente normalización de la producción ósea.
- El pronóstico para el subtipo adulto autosómico dominante es bueno con una expectativa de vida normal. Sin embargo, el subtipo infantil autosómico recesivo puede provocar mortinatos o muerte en la infancia, y pocos pacientes superan la mediana edad.

BIBLIOGRAFÍA

- Osteopetrosis. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4:5. Zornita S, Ravi S.
- Malignant infantile osteopetrosis. Indian J Hum Genet. 2013;19:90-2. Kalenahalli K, Kasi B, Satha P, Sangaraju M.
- Identification of the first deletion in the LRP5 gene in a patient with autosomal dominant osteopetrosis type I. Bone. 2011;49:568-71. Pangrazio A, Boudin E, PETERS E, Damante G, Lo Iacono N, D Elia AV, et al.
- Normal skeletal development and regulation of bone formation and resorption. UpToDate, may 15. 2013. Manolagas SC, Drezner MK, Mulder JE.