

Caso radiológico de desafío diagnóstico

Dres. David Ibáñez M⁽¹⁾, Ruth Rubio C⁽²⁾, Nerea Yanguas B⁽¹⁾, María Dolores Martín L⁽³⁾.

1. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Reina Sofía, Tudela, Navarra. España.

2. Centro de Atención Primaria. María de Huerva, Zaragoza. España.

3. Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario. Miguel Servet, Zaragoza. España.

Historia clínica

Paciente de 29 años con antecedentes familiares de artropatía psoriásica y antecedente personal de fractura de pierna izquierda intervenida a los 3 años. Se solicita RM por sospecha de afectación inflamatoria de la cintilla iliotibial, con hipotrofia de extremidad inferior izquierda y acortamiento de 4 cm respecto a la extremidad contralateral.

¿Cuál es su diagnóstico?

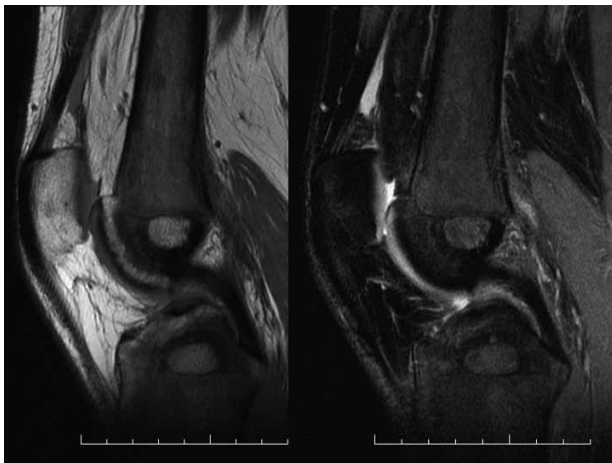


Figura 1.

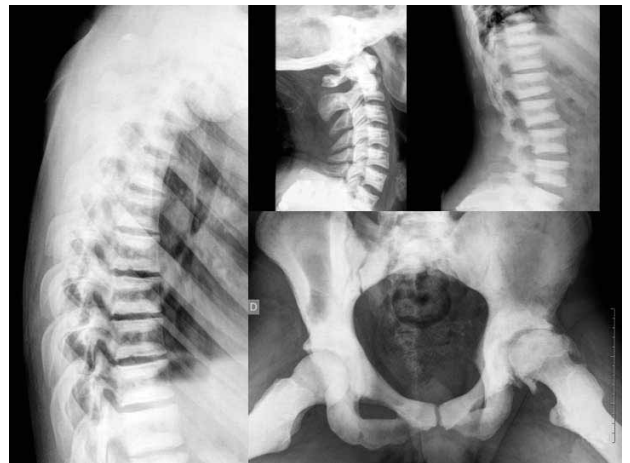


Figura 2.

Diagnóstico y resultado en la página 126..

Resultado caso radiológico de desafío diagnóstico

Dres. David Ibáñez M⁽¹⁾, Ruth Rubio C⁽²⁾, Nerea Yanguas B⁽¹⁾, María Dolores Martín L⁽³⁾.

1. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Reina Sofía, Tudela, Navarra. España.

2. Centro de Atención Primaria. María de Huerva, Zaragoza. España.

3. Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario. Miguel Servet, Zaragoza. España.

viene de la página 90.

Diagnóstico: Osteopetrosis

Hallazgos de la imagen

Se identifica una marcada alteración de la señal de la médula ósea de la diáfisis de fémur, rótula y algo más heterogénea en la rótula, que se mantiene hipointensa en todas las secuencias compatible con esclerosis medular. Respeta los teóricos núcleos de osificación de epífisis y la superficie subcondral articular (Figura 1).

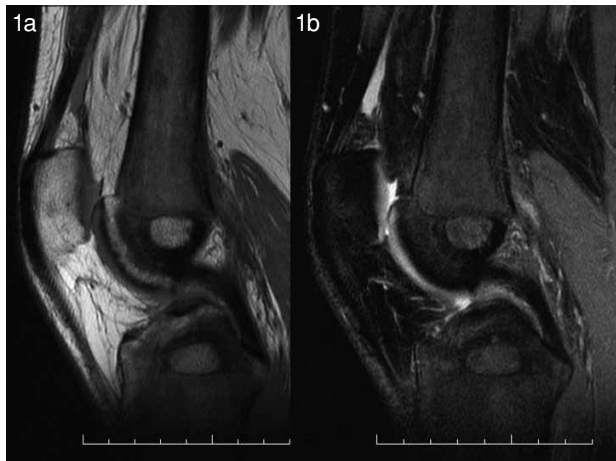


Figura 1. a) Imagen sagital DP FSE de rodilla. b) Imagen sagital DP FS FSE de rodilla.

Se decide completar estudio con radiografía de pelvis y columna vertebral visualizando un marcado aumento de la densidad ósea difusa con el típico patrón de "jersey de rugby". También se identifica asimetría en el desarrollo de ambos ilíacos con acusados signos degenerativos coxofemorales izquierdos en relación con hipoplasia homolateral (Figura 2).

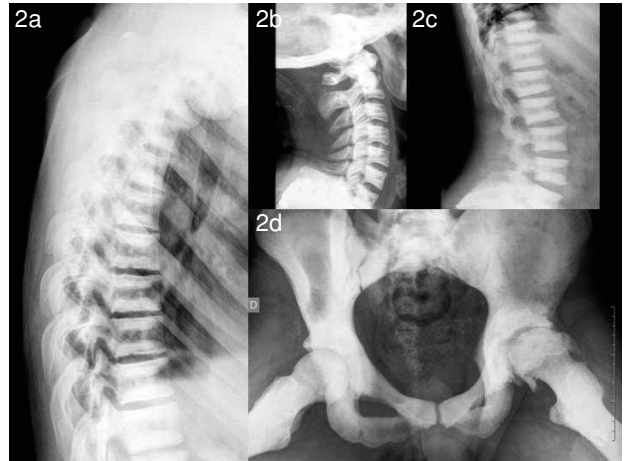


Figura 2. a) Imagen sagital DP FSE de rodilla en un plano más medial. b) Imagen sagital DP FS FSE a ese nivel. c) Radiografía simple de columna cervical, dorsal y lumbar. d) Radiografía simple de pelvis.

Discusión

La osteopetrosis es una rara enfermedad caracterizada por la sustitución de la médula ósea normal por matriz ósea. Siendo de naturaleza congénita se diferencian dos formas: la autosómica dominante, benigna y asociada con una esperanza de vida normal y la autosómica recesiva, con múltiples manifestaciones sistémicas y con debut en la infancia, más agresiva que la anterior, incluso letal, provocando la muerte del niño a una edad media de 10 años si no se realiza un trasplante de médula ósea⁽¹⁾.

Otra clasificación las divide en cuatro tipos: La dominante simple limitada a osteoesclerosis con curso leve y buen pronóstico; la dominante simple complicada con anemia severa tardía; la recesiva simple con curso benigno y la recesiva simple con curso precoz agresivo implicando varios órganos y asociada con anemia, dolor óseo generalizado y fracturas, atrapamiento de pares craneales, ceguera y resistencia a vitamina D⁽²⁾.

La variante benigna, o autosómica dominante, fue dividida en 1984 por Bollerslev y Anderson⁽³⁾ en dos subtipos dependiendo de la afectación del esqueleto axial. En el tipo 1 la esclerosis del cráneo afecta a la convexidad y leve esclerosis en la columna vertebral. En el tipo 2, se afecta fundamentalmente la base del cráneo, la esclerosis de los platillos vertebrales es marcada dando un aspecto de "jersey de rugby" y también son marcados los arcos de esclerosis en ambas crestas ilíacas. Otra diferencia entre ambas es que en el tipo 1 las cifras de fosfatasa sérica son más bajas y la fosfatasa ácida está muy elevada en el tipo 2⁽⁴⁾.

En general, la forma autosómica dominante suele ser de curso benigno, siendo diagnosticada habitualmente en la adolescencia tardía o madurez y generalmente presenta afectación simétrica de las estructuras óseas, fundamentalmente afectando a pala ilíaca, epífisis de fémur, húmero, metatarsianos o a costillas.

La forma autosómica recesiva produce la muerte de los niños por la severa pancitopenia generada, lo que resulta en infecciones recurrentes, anemia, y trombopenia. Asocia aumento del tamaño del hígado y bazo como focos de hematopoyesis extramedular, y afectación de la base de cráneo con compromiso de los pares craneales. Al no crecer la base de cráneo, en radiografía simple da un aspecto de "máscara de arlequín o alien". A su vez las costillas se afectan uniformemente y en palas ilíacas es típica la imagen de "hueso dentro de hueso". En neonatos la afectación de los huesos es difusa, pero conforme avanza de edad predomina en metáfisis, con fracturas frecuentes a ese nivel.

En resonancia magnética también se puede diferenciar entre la forma maligna y la benigna. En la primera de ellas identificaremos una ausencia total de

señal de la médula ósea en secuencias ponderadas en T1 y T2, dando como resultado lo que se conoce como "huesos negros". También es característico que en la columna vertebral, es más alta la señal de los discos que la de los cuerpos vertebrales con el signo de la "escalera" (dicho signo no es específico, y plantea diagnóstico diferencial con la hemosiderosis, el reemplazamiento difuso de la médula ósea por metástasis o la fibrosis). Como signo secundario a una hematopoyesis extramedular compensatoria se puede identificar, en imágenes potenciadas en T1, una menor intensidad de hígado y bazo respecto a riñones y en imágenes potenciadas en T2 una menor intensidad de bazo respecto al hígado.

En las formas benignas, al existir restos de médula ósea, se identificará una señal intermedia o alta de la médula ósea⁽⁵⁾.

Por otro lado la severidad de la anemia se ha relacionado con el remanente de médula ósea por lo que la resonancia magnética es una herramienta útil en dicha estimación.

Bibliografía

1. Gerritsen EJ, Vossen JM, Van Loo IHG, et al. Autosomal recessive osteopetrosis: variability in the findings at diagnosis and during the natural course. *Pediatrics* 1994; 93: 247-253.
2. Warkany J. Osteopetrosis. In: congenital malformations: notes and comments. Chicago: Yearbook 1971: 863-868.
3. Bollerslev J, Anderson PE Jr. Radiological, biochemical and hereditary evidence of two types of autosomal dominant osteopetrosis. *Bone* 1988; 9: 7-13.
4. Dennis J. Osteopetrosis. *Semin Musculoskelet Radiol* 2002; 6(4): 299-306.
5. Rao VM, Dalinka MK, Mitchell DG, Spritzer CE, Kaplan F, August CS. Osteopetrosis: MR characteristics at 1.5 T. *Radiology* 1986 Oct; 161(1): 217-220.

Ibañez D, Rubio R, Yanguas N, Martín MD. Osteopetrosis. *Rev Chil Radiol* 2014; 20(3): 90, 126-127.

Correspondencia: David Ibañez M. / david_ibi@hotmail.com

Trabajo recibido el 27 de julio de 2013. Aceptado para publicación el 16 de septiembre de 2013.