

Enfermedad de Albert-Schonberg: presentación de un caso

Albert-Schonberg disease: presentation of a case

Dra. Hilda María Quesada Vento, Dra. Santa Marlene Fonseca Infante, Dra. Yailín González Rodríguez

Policlínico Universitario Samuel Fernández. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

Se presentó el caso de un lactante que a los 15 días de nacido mostró marcado aumento de región clavicular derecha, zona donde se había diagnosticado fractura de clavícula. Se estudió por Ortopedia, apareciendo anemia, leucocitosis con reacción leucemoide, eritrosedimentación acelerada y aumento de la densidad ósea a nivel clavicular. Se remitió al Instituto de Oncología, donde se completó estudio con medulograma, el cual no ofreció datos concluyentes y biopsia de hueso que informó la presencia de Enfermedad de Albert-Schonberg. Por tratarse de una rara enfermedad tanto a nivel mundial como nacional, y el grado de limitación a la que lleva, decidimos mostrar el caso. En la actualidad, el niño tiene seguimiento por Pediatría, Ortopedia y Hematología, lleva tratamiento con antianémicos orales, manteniendo un crecimiento y desarrollo normal, cifras aceptables de hemoglobina, no sangramientos ni infecciones.

Palabras claves: osteopetrosis, enfermedad de Albert-Schonberg.

ABSTRACT

We presented the case of a newborn baby who, 15 days after birth showed a marked increase of the right clavicular region, place where a clavicle fracture had been diagnosed. The case was studied by Orthopedics, and they found anemia, leukocytosis with leukemic reaction, accelerated erythro sedimentation and increase of the bone density at the clavicular level. He was referred to the Institute of Oncology, where the study was completed with a medullogram not offering

conclusive data and bone biopsy showing the presence of the Albert-Schonberg Disease. We decided to publish the case because of this disease is a rare one not only in Cuba but around the world and because of the level of limitation it carries. Currently the child is followed by Pediatrics, Orthopedics and Hematologists, he takes oral antianemics and is growing and developing normally, with suitable levels of hemoglobin, without bleedings or infections.

Key words: osteopetrosis, Albert-Schonberg disease.

INTRODUCCIÓN

La osteopetrosis es una enfermedad rara del nacimiento en la cual la principal característica es que los huesos son demasiado densos, debido a que el número de osteoblastos es superior al de los osteoclastos, lo cual permite que se acumulen sales minerales.⁽¹⁻⁴⁾ Tiene una incidencia de 1 x 20 000 nacimientos y 1 x 200 000 adultos. En Cuba se han reportado solo 10 casos.^(5,6)

Se reconoce en la enfermedad una forma precoz (enfermedad de los huesos marmóreos, osteoesclerosis, forma maligna) y una tardía (enfermedad de Albert-Schonberg), forma benigna, tipo adulto de osteoesclerosis, además de formas intermedias asociadas a déficit de anhidrasa carbónica II. La forma precoz suele manifestarse durante el primer año de la vida, y se hereda de forma autosómica recesiva. El síndrome clínico se manifiesta por hipocrecimiento, anemia, hepatoesplenomegalia, macrocefalia asociada a veces con hidrocefalia, retraso psicomotor, atrofia óptica y parálisis facial.

Los datos de laboratorio tienen marcado interés: anemia, leucocitosis con reacción mieloide y trombopenia, a veces hipocalcemia e hipofosfatemia. La anemia se interpreta como secundaria a la pérdida de médula ósea, aunque se discuten otros componentes. La atrofia óptica y paresia facial son causadas por estrechamiento de los orificios craneales, debido a los fenómenos de osteosclerosis.^(7,8)

Síndrome radiológico

Es el incremento homogéneo de la densidad de todos los huesos, con ausencia de una evidente diferenciación cortico medular. Esta condensación ofrece en las radiografías anteroposteriores de cráneo la característica imagen cráneo en antifaz. A nivel de la columna vertebral se aprecia aumento de la densidad en las márgenes superiores e inferiores de los cuerpos vertebrales, con densidad central normal (aspecto en sándwich).

En los huesos tubulares existe hiperdensidad uniforme con desaparición del canal medular. Suele existir ensanchamiento a nivel de las metáfisis proximales y distales (imagen en pila de monedas). Pese a la hipercondensación ósea los huesos, son frágiles y tienden a las fracturas. También se observan trastornos dentarios. Los pacientes tienden a fallecer precozmente, cuando la supervivencia es más larga aparecen: retraso del crecimiento, afecciones digestivas y respiratorias,

osteomielitis, anemia y retraso psicomotor. La forma tardía es más benigna y la transmisión autosómica dominante. Los signos clínicos y radiológicos evidencian hipercondensación ósea. Existen fracturas a repetición, anemia (39 % de los casos) hepatoesplenomegalia, anomalías dentarias y tendencia a osteomielitis de mandíbula. Las complicaciones neurológicas son excepcionales.^(6,9,10)

La osteopetrosis infantil transitoria, por su parte, está caracterizada por aumento de la densidad ósea, sobre todo en extremidades con hematopoyesis normal y biopsia con osteoclastos normales. Desaparece en los 3 primeros años de vida. Como hipótesis patogénica se plantea una disfunción de los osteoclastos intrauterino.⁽¹⁰⁾

PRESENTACIÓN DEL CASO

YCT, masculino, mestizo, FN: 11-8-10, procedente de parto a término, eutócico, peso al nacer: 3 200 g que en consulta de Puericultura a los 10 días, se constata callo óseo en clavícula derecha. Al mes se valora nuevamente, y al examen físico se aprecia aumento de volumen marcado en hombro derecho y cuello del mismo lado, tal y como se aprecia en la figura 1. El niño se mostraba irritable, sobre todo a la manipulación.

Al examen físico también se observa que el miembro superior derecho se mantiene en abducción y el reflejo de Moro es incompleto. Se decide interconsultar con Ortopedia, quien remite al Hospital Ortopédico Frank País, realizándose los primeros estudios, los cuales fueron concluidos en el hospital oncológico.

Examen físico

Mucosas: húmedas y algo hipocoloreadas.

Aparato respiratorio: no dificultad respiratoria, murmullo vesicular normal, no estertores. FR: 30'.

Aparato cardiovascular: no cianosis, no abombamiento precordial, no VD, no latido epigástrico, IR' normal, IIR' normal, no soplos. FC: 132'. Pulsos periféricos presentes y normales.

Abdomen: suave, depresible, no doloroso, no visceromegalia, regiones inguinales normales.

Genitales: fimosis, testículos en sus bolsas.

SOMA: aumento de volumen de hombro derecho y tercio superior de hemitorax derecho, donde se palpa masa tumoral de aproximadamente 3 cm, duro, pétreo, impresiona doloroso. Miembro superior en abducción. Aumento de volumen del cuello del mismo lado.

SNC: fontanela anterior normotensa 2x2 cm, reflejo de Moro incompleto. Resto de los reflejos de inmadurez presentes y normales.



Fig.1. Aumento de volumen marcado en hombro derecho, y cuello del mismo lado.

Exámenes complementarios

Rx de tórax AP (fig. 2): lesión radiopaca de bordes irregulares, bien definidos, que borra la estructura normal del hueso, que no parece osteolítica, sino osteoblástica, sin rotura de la cortical, no infiltración de partes blandas, no signos de calcificación.



Fig. 2. Lesión osteoblástica sin rotura de la cortical.

Ultrasonido de partes blandas

Marcado aumento del extremo acromial de la clavícula derecha, signos de linfedema en fosa supra clavicular. No se visualiza coroides. No se constata la presencia de proceso anárquico proliferativo. Impresiona trauma obstétrico, con callo óseo exuberante, con linfedema asociado.

En el primer hemograma realizado se aprecia una anemia con Hb: 8.5 g/l, Hto: 0,27/l y recuento total de leucocitos: 24,9 x 10/l, linfo; 0,28, mono, y seg: 0,64, conteo de plaquetas 739 x 10/l y la eritrosedimentación en 83 mm|.

Se le realizó también glicemia: 5,2mol/l; creatinina: 12,1mol/l; TGP: 26,9 UI; TGO: 31,6 UI; FA: 883 UI; LDH: 426 UI; proteínas totales: 66g/l; albúmina: 40,6mg/dl; coágulo retráctil, TP: P-13,6 C-13.0, Gpo: B+.

Se valora por hematología, interpretándose como una reacción leucemoide secundaria a una sepsis, imponiéndose tratamiento con Rocefin. Se sugiere realizar medulograma y biopsia de hueso.

En hemograma evolutivo se mantienen cifras bajas de Hemoglobina: 8,4 g /l, leucocitosis marcada: 32 x 10 /l y eritrosedimentación; 131 mm.

Ultrasonido abdominal: riñones, hígado y resto de los órganos sin alteración.

Sourvey óseo: cráneo, columna cervical y pelvis ósea no muestran alteraciones óseas de aspecto secundario.

Rx de tórax: Lesión supraclavicular con ausencia de clavícula derecha, llama la atención radiopacidad heterogénea, parahiliar derecha en miembro no necesariamente patológico. Se sugiere TAC.

Medulograma: no infiltración de medula ósea.

Rx de tórax: hay una ausencia total de clavícula derecha asociada a un aumento de volumen, y la densidad radiológica de las partes blandas de la región supraclavicular y lateral derecha del cuello que debe estar en relación con la lesión ósea tumoral de la clavícula derecha con extensión a las partes blandas vecinas.

Biopsia de hueso

Abundante tejido fibroso laxo intratrabecular, ausencia de elementos hematopoyéticos. Hay áreas de trabeculas bastante bien conformadas que contrastan con otras pequeñas abortivas. Los cambios histológicos y radiológicos hacen pensar en la enfermedad de Alberg-Schomberg. Tejido fibroso y muscular estriado sin alteraciones.

DISCUSIÓN

En muchas ocasiones el diagnóstico de esta entidad es casual si no se trata la forma maligna de la misma, ya sea por estudio de síndrome anémico o fracturas patológicas sin explicación, como se reporta en otras publicaciones.⁽⁷⁾ Las formas malignas son causa de severas limitaciones físicas y motoras, ceguera, baja talla y hasta la muerte, por infecciones, sangramientos y anemia grave.⁽¹⁰⁾

Hasta el momento no existe tratamiento curativo para esta enfermedad. Una vez diagnosticada, se sigue de manera multidisciplinaria, utilizándose los esteroides, trasplante de médula ósea, interferón gamma y terapia física según las limitaciones. Del diagnóstico precoz depende la calidad de vida y la posibilidad de consejo genético a los padres.

El niño en la actualidad se mantiene bajo tratamiento con antianémicos orales con cifras de hemoglobina aceptables y un estrecho seguimiento por parte de pediatría, ortopedia y hematología. Su crecimiento y desarrollo son normales y no ha presentado cuadros infecciosos ni hemorrágicos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Villa A, Guerrini MM, Cassini H., Pangrazio A, Sobacchi C. Infantile malignant autosomal recessive Osteopetrosis: the rich and the poor. *Calcify Tissue Into.* 2009;84(1):1-12. Citado en PubMed; PMID: 19082854.
2. Villa A, Vezzoni P, Frattini A. Osteopetrosis and inmunodeficiencias in humans. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2006;6(6):421-7. Citado en PubMed; PMID: 17088646.
3. Cabrera Aguilar FJ, Álvarez Perea A, Gómez Antúnez M, López González-Cobos C, Pinilla Llorente B, Muiño Míguez A. Osteopetrosis del adulto. Conceptos actuales. *REEMO [Internet].* 2009 [citado 3 Mar 2012];18(4):90-2. Disponible en: <http://www.elsevier.es/sites/default/files/elsevier/pdf/70/70v18n04a13147273pdf001.pdf>.
4. De la Uz Ruesga, BO, Rodríguez Reyes I, Suárez Beyries LC, Rodríguez Brunet M, Hernández Galano G. Osteopetrosis. *Medisan [Internet].* 2008 [citado 3 Mar 2012];12(1). Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/san/vol12_1_08/san15108.pdf.
5. Al-Aama JY, Dabbagh AA, Edrees AY. A newly described mutation of the CLCN7 gene causes neuropathic autosomal recessive osteopetrosis in an Arab family. *Clin Dysmorphol.* 2012 Jan;21(1):1-7. Citado en PubMed; PMID: 21946807.
6. Raya Jiménez MA, Sequí Canet JM, Sifre Aranda M, Collar del Castillo JI. [Malignant infantile osteopetrosis: usefulness of molecular diagnosis]. *An Pediatr.* 2011 Oct;75(4):281-2. Citado en PubMed; PMID: 21764652.
7. Granados Sandoval E, Martínez Estrada JG, Zepeda Cianca R, Trejo Pimentel A, Sandoval González C, Barrón JC. Osteopetrosis (enfermedad de Albers-Schonberg): reporte de un caso y revisión clínica. *Med Int Mex [Internet].* 2007 [citado 29 Abr 2012];23(6). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2007/mim076n.pdf>.
8. Pangrazio A, Cassani B, Guerrini MM, Crockett JC, Marrella V, Zammataro L, et al. RANK-dependent autosomal recessive osteopetrosis: characterisation of 5 new cases with novel mutations. *J Bone Miner Res.* 2011 Nov. Citado en PubMed; PMID: 22072319.
9. Zhang J, Li Y, Hao X, Zhang Q, Yang K, Li L, et al. Recent progress in therapeutic and diagnostic applications of lanthanides. *Mini Rev Med Chem.* 2011 Jul;11(8):678-94. Citado en PubMed; PMID: 21679137.
10. Askmyr MK, Fasth A, Richter J. Towards a better understanding and new therapeutics of osteopetrosis. *British J Haematol [Internet].* 2008 [citado 29 Abr

2012];140(6). Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2141.2008.06983.x/full>.

Recibido: 6 de Julio de 2012.
Aceptado: 16 de Agosto de 2012.

Hilda María Quesada Vento. Policlínico Universitario Samuel Fernández. General Betancourt esq. a Cuní. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: polplaya.mtz@infomed.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Quesada Vento HM, Fonseca Infante SM, González Rodríguez Y. Enfermedad de Albert-Schonberg: presentación de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2012 Sep-Oct [citado: fecha de acceso];34(5). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202012/vol5%202012/tema10.htm>