



Nota clínica

Osteólisis multicéntrica carpotarsal

M. A. Fernández Tejada^a, M. R. Buznego Sánchez^b, A. Meana Meana^b

^aPediatra. CS Zarracina. Gijón. Asturias. España • ^bPediatra. CS Calzada-I. Gijón. Asturias. España.

Publicado en Internet:
28-abril-2015

Andrés Meana Meana :
andres.meana@sespa.es

Palabras clave:

- Osteólisis multicéntrica carpotarsal
- Osteólisis multicéntrica idiopática

Resumen

Las osteólisis son enfermedades raras que se caracterizan por la destrucción y reabsorción ósea. De mecanismo patogénico desconocido, causan alteraciones anatómicas y dejan secuelas funcionales variables que dependen de la localización e intensidad de las lesiones. Presentamos un varón con daño neurológico previo, afecto de una osteólisis multicéntrica carpotarsal (también conocida como osteólisis multicéntrica idiopática), sin nefropatía y con patrón de herencia autosómico dominante. Aunque en principio se consideró la posibilidad de artritis idiopática juvenil, los antecedentes familiares y la ausencia de datos analíticos de inflamación llevaron a la sospecha diagnóstica de esta infrecuente forma de osteólisis, que fue confirmada con la evolución del paciente. Actualmente el niño presenta afectación carpiana bilateral y tarsiana unilateral, sin gran repercusión clínica considerando su intensa afección neurológica. El padre del niño, también afecto de osteólisis multicéntrica carpotarsal y caren- te de huesos carpianos, conserva buenas capacidades funcionales que le permiten una normal activi- dad laboral como conductor. Resulta interesante conocer esta rara enfermedad con varios objetivos: evitar diagnósticos inadecuados del tipo artritis idiopática juvenil, establecer con la familia planes de manejo y, finalmente, brindar asesoría genética a las familias afectadas.

Multicentric carpotarsal osteolysis

Abstract

Osteolysis are rare diseases characterized by destruction and subsequent bone resorption. Although osteolysis have an unknown pathogenetic basis, they result in anatomic and functional disabilities related to the place and severity of the affected bones. A boy with previous neurologic damage is presented, affected by a multicentric carpotarsal osteolysis (also named idiopathic multicentric osteolysis) without nephropathy and with dominant transmission. Although at first the boy was believed to be affected by idiopathic chronic arthritis, the family history and the absence of inflammation biological markers aroused suspicions about osteolysis. The ulterior studies and the patient evolution confirmed this diagnosis. Nowadays, the boy is affected by carpal bilateral and tarsal unilateral bone lesions of little clinical significance considering his severe neurologic damage. His father, despite being affected by idiopathic multicentric osteolysis which caused the absence of carpal bones, shows excellent functional abilities working as a driver. This rare disease must be well-known in order to avoid wrong diagnoses develop adequate control strategies and offer genetic counseling to the affected families.

Key words:

- Multicentric carpotarsal osteolysis
- Idiopathic multicentric osteolysis

Cómo citar este artículo: Fernández Tejada MA, Buznego Sánchez MR, Meana Meana A. Osteólisis multicéntrica carpotarsal. Rev Pediatr Aten Primaria. 2015;17:145-8.

INTRODUCCIÓN

La osteólisis (reabsorción localizada del tejido óseo) es un proceso bastante infrecuente que puede presentarse asociado a determinadas enfermedades (osteólisis secundaria) o bien puede ser idiopática.

Las formas de osteólisis idiopática¹ son enfermedades muy poco frecuentes, caracterizadas por destrucción y reabsorción ósea. Los huesos, aparentemente normales al principio, sufren una progresiva destrucción hasta desaparecer parcialmente o en su totalidad. Se trata de un grupo muy heterogéneo de enfermedades que pueden afectar a muy diversos huesos del organismo. El resultado final, dependiendo de la localización e intensidad de los huesos afectos, muestra un amplio rango de variabilidad, desde pacientes con intenso daño a otros con escasas repercusiones funcionales. En bastantes síndromes de osteólisis las causas se desconocen, pero en otros se han ido reconociendo mutaciones genéticas que explican su transmisibilidad hereditaria (en general autosómica dominante o autosómica recesiva). Además de las lesiones óseas, pueden encontrarse daños en otros órganos, fundamentalmente alteraciones renales (en forma de proteinuria, de síndrome de Bartter o de insuficiencia renal).

Junto a formas que afectan a las falanges, al cráneo, a las caderas, existe un tipo de osteólisis con localización en los huesos del carpo y tarso (forma carpotarsal) que es la que presentamos y que tras haber recibido diversas denominaciones (agenesia carpotarsal (McKusick y Scott en el año 1971), necrosis carpal bilateral (Caffey, año 1967) ahora se recoge como osteólisis multicéntrica idiopática o como osteólisis multicéntrica carpotarsal.

CASO CLÍNICO

Varón de tres años y medio afecto de daño neurológico grave secundario a accidente cerebrovascular agudo (ACV) isquémico perinatal. Acude a consulta con su madre, que nos relata un llanto inusual desde hace unas semanas y la sospecha de

que el niño tiene dolor en las manos. Asimismo nos comenta que el niño recibe desde hace unas semanas tratamiento con esteroides orales, pues en el seguimiento de su daño neurológico, al consultar por los síntomas del aparato locomotor, se sospechó artritis crónica idiopática con radiografía normal de manos y muñecas.

Es hijo único de padres no consanguíneos. El padre tiende un problema óseo en las muñecas desde la infancia; recuerda haber padecido dolores en las muñecas cuando era niño y nos refiere que no tiene los huesos de las muñecas, que conserva movilidad normal y que no le supone problemas en su profesión de conductor de coches.

La exploración física del niño está condicionada por su daño neurológico (emite gritos, sin lenguaje de otro tipo y escucha y atiende cuando se le habla, sonriendo con las caricias); no es capaz de deambulación sin ayuda; una hemiplejía izquierda derivada de su ACV perinatal y los datos propios de espasticidad. La somatometría recoge un perímetro craneal de 46 cm (< P₃), una longitud de 104 cm (P₂₅₋₅₀) y un peso de 16,5 Kg (P₅₀). Los valores de presión arterial son normales (111/66 mmHg). No se aprecian rasgos dismórficos. Llama la atención el intento repetido del niño de morderse su muñeca derecha. No hay signos inflamatorios y se expresa con gemidos ante la movilización repetida de esa muñeca derecha. No apreciamos afectación de otras articulaciones.

El padre tiene una talla de 180 cm, pero su envergadura está reducida a 164 cm. Su mano mide 18,7 cm de longitud (resulta acortada 4 cm para su estatura) con un tercer dedo de 8,3 cm (normal). La radiografía paterna muestra ausencia bilateral del carpo (Fig. 1).

La radiografía del niño muestra lesiones carpales compatibles con osteólisis carpiana (Fig. 2) y lesiones en el escafoides tarsiano unilaterales.

Solicitamos consulta al servicio de genética donde se estudia y se confirma el diagnóstico de osteólisis multicéntrica carpotarsal de transmisión autosómica dominante sin nefropatía.

Figura 1. Muñeca del padre del paciente. Obsérvese la ausencia de huesos carpianos como resultado de la destrucción causada por la osteólisis



Figura 2. Radiografía del paciente donde se aprecia la incipiente destrucción de huesos carpianos debido a la osteólisis



DISCUSIÓN

La osteólisis multicéntrica carpotarsal, por su escasa frecuencia, se encuadra en el grupo de enfermedades raras. Desde que por primera vez fuera descrita por Jackson en 1838, la literatura médica recoge poco más de una centena de casos. La primera descripción detallada de la misma se debe a Thieffry y Sorrel-Dejerine, en el año 1959, si bien en el año 1951 Marie *et al.* publican por vez primera la asociación de la enfermedad con una insuficiencia renal grave.

La enfermedad se caracteriza por un inicio de los síntomas espontáneo, sin causas previas, en los primeros 2-3 años de vida, con inflamación y dolor a nivel de muñecas y pies. A este comienzo le sigue una rápida destrucción y reabsorción de los huesos afectados, siendo los carpianos y los tarsianos los que con más frecuencia se afectan. El resultado final suelen

ser deformidades más o menos graves y la existencia de subluxaciones que pueden causar inestabilidad articular.

También se pueden ver afectados los metacarpianos, así como la región distal cubital y radial (la cubital suele afectarse primero y con mayor intensidad), siendo característica final la desviación cubital de la muñeca. En una fase ulterior, en torno a la adolescencia, la enfermedad se estabiliza espontáneamente, sin que aparezcan nuevas lesiones óseas.

El resultado final de la osteólisis conlleva una disminución de la braza de los sujetos afectados (a expensas de la desaparición del carpo) con modificaciones en la estructura de los pies según los daños tarsianos. Las alteraciones funcionales derivadas de la destrucción ósea son variables: algunos pacientes quedan muy afectados mientras que otros (como el padre de nuestro paciente) padecen muy escasas repercusiones.

Cuando la osteólisis se asocia con lesión renal, esta puede iniciarse en forma de proteinuria con/sin hematuria y avanzar hacia una insuficiencia renal en la tercera o cuarta década de vida².

La osteólisis multicéntrica carpotarsal se hereda según un patrón autosómico dominante y, junto a las alteraciones óseas, los pacientes pueden mostrar un fenotipo peculiar. Se han descrito rasgos craneofaciales que incluyen la presencia de nariz delgada y afilada, una facies triangular, exoftalmos, hipoplasia maxilar y micrognatia.

Considerada una enfermedad de patogenia desconocida, se creía debida a una anomalía genética no identificada³. En fechas recientes se ha encontrado que los pacientes presentan una mutación del gen MAFB, localizado en el cromosoma 20 (MAFB codifica un factor de transcripción que regula la osteoclastogénesis y es esencial para el normal desarrollo renal), de la cual deriva la enfermedad⁴.

Es interesante conocer esta infrecuente entidad; en primer lugar, para evitar diagnósticos inadecuados de artritis idiopática juvenil⁵. En la osteólisis, a diferencia de en la artritis idiopática, no hay marcadores biológicos de inflamación (velocidad de sedimentación globular, proteína C reactiva) y los hallazgos radiológicos son diferentes. Por otra parte, los antecedentes familiares de patologías óseas de este tipo son una valiosa ayuda diagnóstica, como nos sucedió con este paciente.

En segundo lugar, hemos de controlar la aparición de afectación renal, aunque en esta familia, dada la normalidad clínica y analítica del padre, no esperamos que el hijo tenga afección en este campo.

Procede igualmente explicar a la familia la evolución esperada de esta enfermedad y orientar a consultas con especialistas indicados (Traumatología, Rehabilitación, etc.).

Finalmente se impone consejo genético con los datos de que actualmente disponemos.

CONCLUSIONES

La osteólisis multicéntrica carpotarsal es una enfermedad hereditaria infrecuente en la que se destruyen huesos carpianos y tarsianos. Se inicia en los primeros años de la vida con destrucción y reabsorción y el resultado final es la de ausencia del carpo junto a lesiones tarsianas variables. Los pacientes pueden presentar un fenotipo peculiar y presentar afectación renal.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

AGRADECIMIENTOS

Al doctor Joaquín Fernández Toral, profesor titular de Pediatría de la Universidad de Oviedo y jefe de la Sección de Genética Pediátrica del Hospital Universitario Central de Asturias.

ABREVIATURAS

ACV: accidente cerebro vascular.

BIBLIOGRAFÍA

1. Singhal R, Salim J, Walker P. Idiopathic multicentric osteolysis: a case report and literature review. *Acta Orthop Belg.* 2005;71:328-33.
2. Verma A, Mohan S, Kathuria MK, Phadke S, Baijal SS. Primary idiopathic osteolysis syndrome: case report and review of literature. *J Clin Diagn Res.* 2007;1:79-81.

3. Al Kaissi A, Scholl-Buergi S, Biedermann R. The diagnosis and management of patients with idiopathic osteolysis. *Pediatric Rheumatol Online J.* 2011;9:31.
4. Zankl A, Duncan EL, Leo PJ. Multicentric carpotarsal osteolysis is caused by mutations clustering in the amino-terminal transcriptional activation domain of MAFB. *Am J Hum Genet.* 2012;90:494-501.
5. Faber MR, Verlaak R, Fiselier TJ. Inherited multicentric osteólisis with carpal-tarsal localization mimicking juvenile idiopathic arthritis. *Eur J Pediatr.* 2004;163:612-8.