

## A PROPOSITO DE UN CASO DE OSTEOPETROSIS

POR

ENRIQUE ARIZA HENAO, M. D.

Bogotá - Colombia

Por su rareza clínica y trascendencia oftalmológica, la osteopetrosis o enfermedad marmórea de los huesos justifica el interés que ha despertado a través de los estudios y recopilaciones existentes.

Descrito por Albers y Schönberg en 1904, el síndrome se caracteriza por marcadísimo aumento de la densidad de los huesos del esqueleto que incluye los de la base del cráneo, respetando su bóveda.

Histológicamente el proceso es una anomalía de osteogénesis, consistente en falla de los procesos reabsortivos lo que determina el progresivo espesamiento de la corteza ósea con estrechamiento del canal medular.

La falta de elasticidad resultante, es responsable de la gran fragilidad y predisposición a las fracturas en tales pacientes.

Su carácter hereditario y el desconocimiento íntimo de su etiología ha dado lugar a múltiples hipótesis que no satisfacen plenamente.

La afección es muy poco frecuente, hasta el punto de que hasta 1940 solamente se habían descrito y recopilado 118 casos (Vidgoff-Bracher); en nuestro país, no tenemos conocimiento de ningún caso reseñado.

Radiológicamente, el cráneo presenta en las placas antero-posteriores un signo patognomónico al que hemos denominado "*Imagen en antifaz*", por su singular parecido a tal prenda de disfraz (Fig. 1) y que se realiza a expensas del borramiento de las cavidades sinusales y de la predilección con que la enfermedad ataca el área en cuestión.

Cabe anotar que el proceso esclerosante puede extenderse a gran parte de los huesos que constituyen la bóveda, peculiaridad del caso que posteriormente describiremos (Fig. 2).

Según Pirie, la enfermedad puede hacerse radiológicamente aparente en el feto, pero acostumbra a evidenciarse en la primera infancia y continuar a lo largo de la vida.



Fig. 1.—Radiografía anteroposterior del cráneo mostrando el signo radiológico que hemos denominado "signo del antifaz".

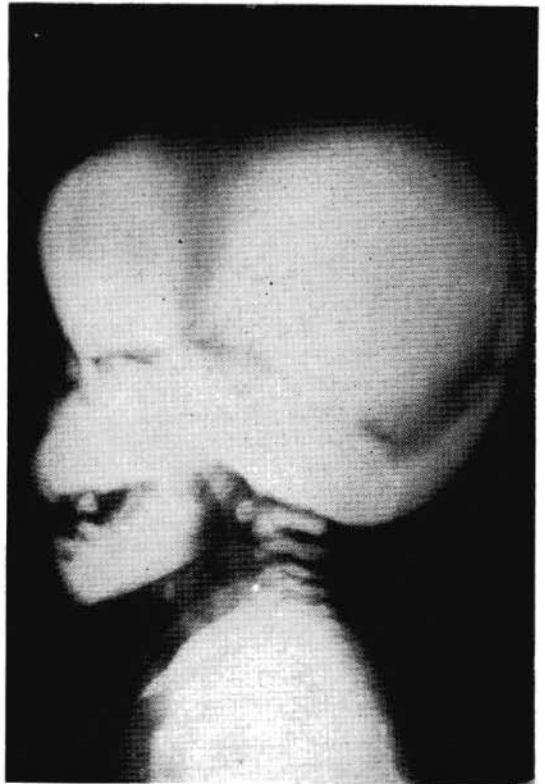


Fig. 2.—Radiografía lateral del cráneo que permite observar la extensión del proceso esclerosante a los huesos de la bóveda.

La osteopetrosis produce disminución de las cavidades orbitarias y estrechamiento de los conductos ópticos con proptosis y atrofia progresiva del II par que frecuentemente lleva a la ceguera.

En cuanto al pronóstico vital, debe señalarse la posibilidad de anemias mielo-plásicas terminales, debidas a la desaparición progresiva de la medula ósea.

Existe una manifestación similar a la descrita, con parecidos signos radiológicos, pero asociada a la enfermedad de Hodgkin y que se diferencia de la osteope-

trois por originarse en el tejido linfoide, ser de aparición mucho más tardía y no reducir los conductos ópticos.

El carácter craneodisostósico de la enfermedad le otorga manifestaciones típicas de tales síndromes: exoftalmía, exotropía, defectuosa implantación dentaria y alteraciones nasales.



Fig. 3.—Radiografía de base de cráneo en la que se ve la gran invasión de la escama occipital, circunstancia poco frecuente.



Fig. 4.—Radiografía de pelvis y fémures en la que se aprecian indemnes las epifisis de los huesos largos, característica típica de la enfermedad, que explica la predilección de las fracturas por la unión epífiso-diafisiaria.

En algunos casos presenta sindactilia, síntoma común de la enfermedad de Laurence-Moon-Bield.

En otros, la forma de la frente y las alteraciones del puente nasal, junto con el aspecto de los dientes, acostumbra a confundirla con las manifestaciones hereditarias de la sífilis. El diagnóstico de certeza se basa siempre en los hallazgos radiográficos descritos.

*Caso Clínico*

Historia 15706.

Niña de once meses de edad, a quien los padres han notado deficiencia visual y "falta de interés" por el medio que la rodea.

Los padres afirman que no existen antecedentes familiares de ceguera o disminución grave de la agudeza visual.

Paciente nació a término mediante cesárea y fue sometido a la incubadora durante 24 horas por "afección respiratoria". No hay antecedentes patológicos diferentes a los que motivan la consulta.

La niña tiene peso y tamaño dentro de límites normales.



Fig. 5.—Radiografía de la porción distal del antebrazo y de la mano mostrando el gran aumento de la densidad del radio y cúbito que llega hasta las propias epífisis.



Fig. 6.—Radiografía de pierna y pie con las mismas características de hiperdensidad diafisaria.

Reflejos musculares satisfactorios.

Frente de tipo "olímpico".

Marcada alteración en la forma e implantación de los dientes.

Lagrimeo de ambos ojos.

A la palpación el saco lagrimal es ectásico y por compresión evacua contenido seroso.

Nistagmus horizontal muy aparente.

Medios de transparencia satisfactoria.

Atrofia simple parcial del II par de ambos ojos.

#### OSTEOPETROSIS

La radiografías craneales y esqueléticas hacen el diagnóstico de enfermedad marmórea de los huesos.

#### *Resumen*

Se presenta un caso avanzado de síndrome de Albers-Schönberg, que tiene como particularidad la gran invasión de los huesos de la bóveda craneal y la presencia de dacriocistitis resultante de la estenosis de los canales lagrimales a nivel de su trayecto óseo.

Se describe el "signo del antifaz", patognomónico de la enfermedad y siempre claramente visible en las radiografías antero-posteriores del cráneo.

Clínica de Marly.  
Calle 50 N° 9-67.

#### BIBLIOGRAFIA

- DUKE-ELDER Sir STEWART (1952) Text-Book of Ophthalmology, pág. 4752.  
MAGDALENA CASTINEIRA JAIME (1962) Arch. Soc. Oftal-Amer., XXII, pág. 487.