

Picnodisostosis: un caso clínico de múltiples fracturas y su manejo a lo largo del tiempo.

MARÍA SAINZ VALIOS, ANA ISABEL SIMÓN CARRASCAL, ROBERTO MON FIDALGO, PAULA PLASENCIA HURTADO DE MENDOZA, CARMEN MARTÍN RUBIO

INTRODUCCIÓN

La picnodisostosis es una enfermedad rara, autosómica recesiva, caracterizada por una disfunción de los osteoclastos resultando en baja estatura, aumento de la densidad ósea, fracturas con mala consolidación y otras anomalías físicas. Se asocia con mutaciones del gen de la catepsina K, enzima crucial para el metabolismo óseo. Aunque el tratamiento se centra en manejar las complicaciones, como fracturas óseas, mediante técnicas ortopédicas o quirúrgicas, no está claro qué procedimiento es el más adecuado en estos pacientes. En este contexto, se presenta el caso clínico de una paciente con picnodisostosis.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó una búsqueda bibliográfica utilizando bases de datos médicas y revisando artículos originales, revisiones sistemáticas y casos clínicos. Además, se realizó un análisis de registros clínicos de una paciente con picnodisostosis. La información se extrajo de historias clínicas, protocolos quirúrgicos, registros hospitalarios y consultas ambulatorias.

RESULTADOS

Se presenta el caso de una paciente de 27 años con una historia marcada por múltiples fracturas durante su vida. En la infancia experimentó fracturas diafisarias bilaterales de fémur que se intentaron tratar en centro de referencia mediante fijadores externos. Tras el fracaso de éstos, se optó por la colocación de yesos pelvipédicos consiguiéndose la consolidación de las fracturas (Imagen 1). En 2012, sufrió una fractura diafisaria tibial izquierda que se intentó reducir mediante enclavado endomedular. Este procedimiento fracasó por lo que se terminó tratando con yeso bipolar (Imagen 2). En 2018 sufrió una fractura diafisaria de fémur izquierdo que se manejó mediante descarga del miembro. Más tarde, en 2019 presentó una nueva fractura diafisaria de tibia derecha que se trató con yeso suropédico, consiguiéndose la consolidación ósea (Imagen 3). Finalmente, en 2024, sufrió una fractura bilateral de fémur no desplazada que se decidió manejar mediante descarga parcial de dichos miembros (Imagen 4 y 5). En la actualidad, la paciente realiza un adecuado seguimiento en la consulta, con aceptables resultados clínicos y funcionales.



Imagen 1



Imagen 2



Imagen 3



Imagen 4

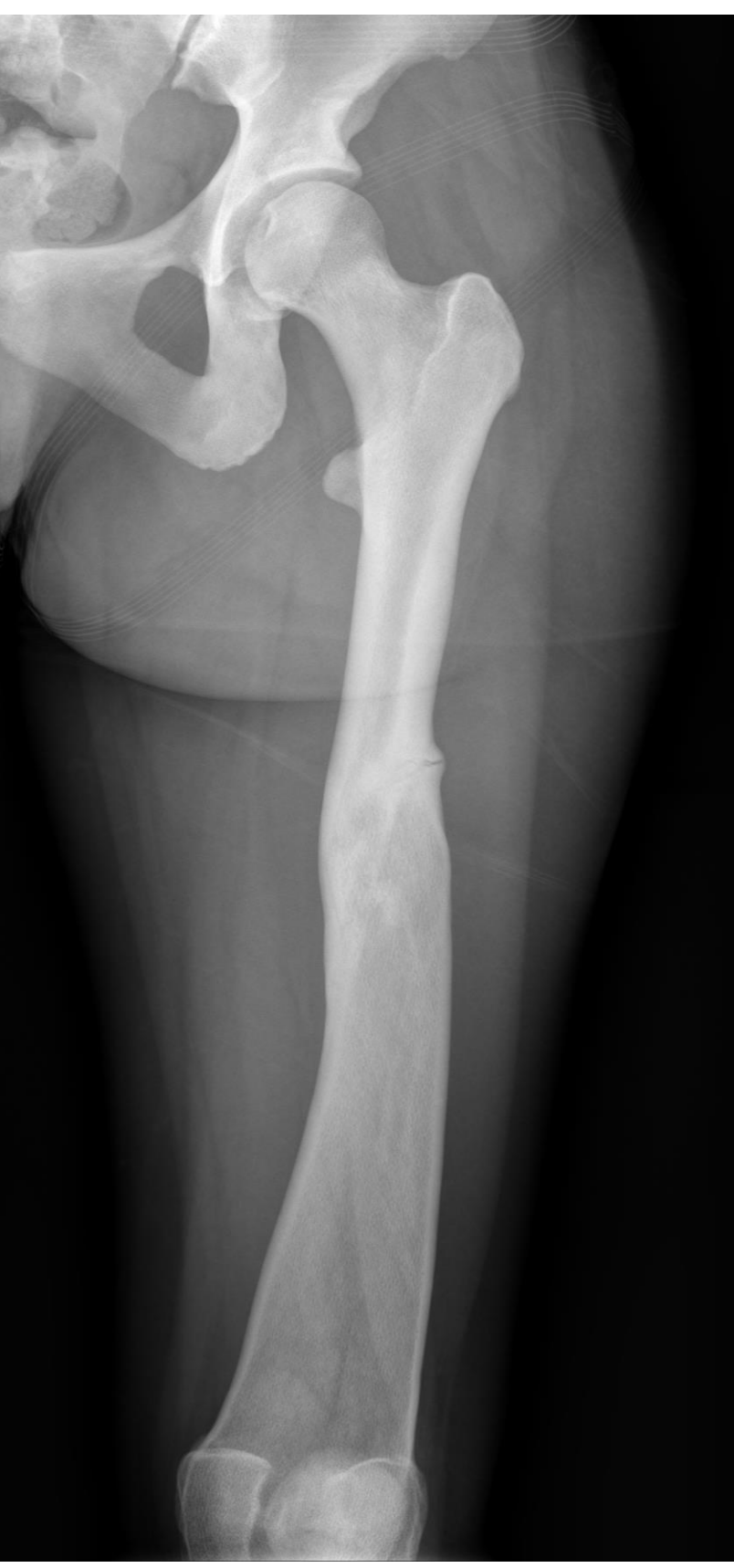


Imagen 5

CONCLUSIONES

Varios métodos de osteosíntesis se han utilizado en pacientes con picnodisostosis, incluyendo fijadores externos, clavos endomedulares y placas. Considerando la dificultad técnica y los resultados reportados en la literatura, un abordaje individualizado y multidisciplinario es crucial para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida en los pacientes. En nuestro caso, dado los fracasos obtenidos al intentar osteosíntesis y junto con el conocimiento y diálogo con la paciente, hemos optado por mantener actitudes más conservadoras con buenos resultados hasta la fecha.