

Más Allá de lo Convencional:

Hiperostosis endóstica generalizada o Síndrome de Van Buchem

Marta Peñalba Valcabado, Pedro López Unceta,
Ricardo Briso-Montiano Pinacho, Íñigo San José Pardo, Carlos Alberto Mora Simón.
Complejo Asistencial Universitario de Palencia

Objetivo

Presentar caso clínico sobre la hiperostosis endóstica generalizada, al tratarse de una enfermedad poco frecuente y poco estudiada.



Material y metodología

Mujer de 60 años acude a consulta por coxalgia y gonalgia bilateral. Como antecedentes personales presenta un diagnóstico genético de enfermedad de Van Buchem, junto con un bocio multinodular tóxico. Camina con muletas y silla de ruedas.

A la exploración se observa deformidad con genu varo y rigidez a la flexo-extensión de caderas y rodillas. Fuerza y sensibilidad conservadas en ambas extremidades.

Las radiografías muestran coxartrosis y gonartrosis bilateral grado IV. En ambas localizaciones se observan numerosos osteofitos subperiósticos (exostosis), mostrando una superficie ósea muy rugosa, junto con un aumento de la densidad ósea.

Debido a la falta de información en la literatura y al bajo número de casos de la enfermedad, se decidió mantener un tratamiento conservador mediante control del dolor con analgésicos de tercer escalón y comenzar terapia con glucocorticoides.

Resultados

La enfermedad de Van Buchem es una entidad genética poco estudiada. Se ha sugerido que el mecanismo subyacente se debe al aumento de la actividad de los osteoblastos, por la modificación de un gen que codifica la esclerostina, mediador importante en la homeostasis ósea.

A nivel histológico se ha observado que la hiperostosis es esencialmente normal en apariencia y mineralización.

Las opciones terapéuticas dentro de este tipo de patologías son muy limitadas, sobre todo en el campo quirúrgico. Por ello, los glucocorticoides podrían representar una nueva modalidad de tratamiento, al actuar como supresores de la formación ósea.

Conclusiones

La hiperostosis endóstica generalizada es una enfermedad autosómica recesiva muy poco frecuente (<1/1 000 000). Se distingue por hiperostosis del cráneo, mandíbula, clavículas, costillas y corticales diafisarias de los huesos largos. Al tratarse de un hueso engrosado pero de buena calidad, estos pacientes raramente presentan fracturas. Clínicamente se caracteriza por macrocefalia e hipertrofia mandibular con prognatismo; las anomalías óseas son simétricas y progresivas, comenzando en la primera década de la vida.

El entendimiento y la identificación del gen de la enfermedad de Van Buchem podría proporcionar una mayor comprensión del proceso de homeostasis ósea y conducir al desarrollo de nuevas opciones terapéuticas.

