



CRÁNEO CON APARIENCIA DE ANTIFAZ: SIGNO RADIOLÓGICO DE PICNODISOSTOSIS

Ali Abdelkader Abdelah
Hospital Comarcal de Melilla

INTRODUCCIÓN

- La picnodisostosis, conocida también como síndrome de Toulouse-Lautrec, es una enfermedad rara de displasia cráneo metafisaria, producida por una disfunción de osteoclastos secundaria a una mutación del gen 1q21 que codifica la catepsina K.
- Se caracteriza por osteoscleriosis con canales medulares conservados.
- Se manifiesta con talla baja, deformidades craneales, alteraciones bucodentales, acro-osteólisis y por la presencia de fracturas patológicas.
- Presentamos un caso de una niña de 6 años con diagnóstico de picnodisostosis donde los hallazgos radiológicos fueron claves para su diagnóstico.

Niña de 6 años con talla baja y macrocefalia.

ANTECEDENTES:

- Padres sanos y consanguíneos de origen magrebí, con talla normal.
- AP: Embarazo, parto y periodo neonatal sin incidencias. Apgar: 9/10. Datos antropométricos: Peso RN: 2810 g, L: 46 cm, PC: 36 cm. Desarrollo madurativo normal. Curva de crecimiento << p3. Inicio de dentición tardía. Sin antecedentes de fracturas. Estrabismo ojo derecho en seguimiento por oftalmología.

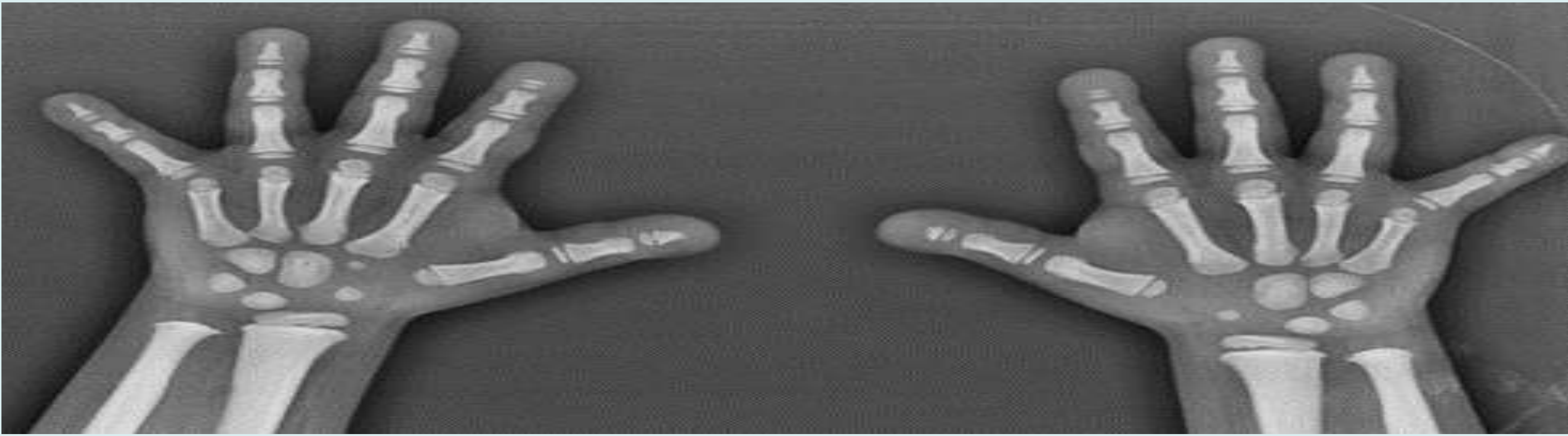
EXPLORACIÓN

Peso: 18.4 kg (p10), Talla: 94 cm (<< p3), PC: 51 cm (p90) Fenotipo peculiar, macrocefalia relativa, frente prominente y retromicrognatia. Escleróticas azules, nariz en pico, filtro nasal largo, unos dientes inferiores apiñados con caries múltiples. Extremidades cortas con manos anchas y dedos de aspecto bulboso, uñas hipoplásicas en índices de ambas manos. El resto de la exploración normal.



P. COMPLEMENTARIAS

- Radiografías de cráneo y manos: Aumento de densidad de la base del cráneo con apariencia de antifaz y en las manos marcado aumento de la densidad ósea de los huesos de las manos e hipoplasia de falanges distales, datos compatibles con picnodisostosis.
- El resto de las pruebas complementarias que incluyeron, hemograma, metabolismo fosfocálcico y RMN de cráneo resultaron normales.



Rx manos: marcado aumento de la densidad ósea de prácticamente todos los huesos de las manos. Hipoplasia de las falanges distales con imágenes osteolíticas.



Rx Cráneo: aumento de densidad de la base craneal. Ausencia de neumatización de los senos paranasales, de aspecto hipoplásico. Evidente alteración del índice cefálico-facial, con marcado disminución del tamaño mandibular y desaparición del ángulo de la mandíbula.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- La picnodisostosis es una enfermedad rara y debemos pensar en ella en pacientes con múltiples fracturas, talla baja con manos cortas y rasgos faciales típicos de la enfermedad.
- El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos y alteraciones radiológicas, siendo característico un aumento de la densidad ósea, que a nivel de los huesos wormianos del cráneo sugieren la apariencia de antifaz como en el caso presentado.
- Se debe realizar el diagnostico diferencial con la osteopetrosis y la displasia cleidocraneal.
- Los pediatras deben ser conscientes de esta enfermedad para su diagnóstico temprano y proporcionar un tratamiento multidisciplinar adecuado.