

Osteólisis multicéntrica carpotarsal: a propósito de un caso

García Lorca L ¹, Alcolea Henales N ², Alcañiz Rodríguez P ², García Paños JP ², Gilabert Úbeda A ², Mesa del Castillo Bermejo P ², Martos Tello JM ²

¹ Hospital General Universitario Santa Lucía, ² Hospital General Universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN

La osteólisis multicéntrica carpotarsal, caracterizada por la reabsorción progresiva de huesos del carpo y tarso, pertenece al grupo de enfermedades raras por su escasa frecuencia. La mutación del gen MAFB en el cromosoma 20 provoca esta enfermedad con herencia autosómica dominante. Este gen juega un papel crítico en la regulación de la osteoclastogénesis y el desarrollo renal normal.

CASO CLÍNICO

Paciente de 6 años estudiado en reumatología y traumatología infantil por rigidez de muñeca izquierda desde hace 3 años. Tras pruebas de imagen se observa muñeca izquierda con ausencia e irregularidad parcial en los huesos del carpo, sin derrame ni engrosamiento sinovial significativo, presentando colapso de hilera medial y subluxación cubital y volar inestable dolorosa. Asocia deformidad de pies cavos-adductos desde el nacimiento, apareciendo necrosis en ambos tarsos. Se realiza posteriormente biopsia sinovial en muñeca izquierda sin hallazgos de inflamación y pruebas analíticas sin alteraciones, ANA negativos, complementos e Ig normales, HLA-B27 negativo y HLA-B51 positivo, resto de autoanticuerpos negativos. Ha sido estudiado en Endocrinología sin alteraciones en el metabolismo fosfocálcico y en Genética con estudio de displasias óseas negativo. Ante el importante dolor y rigidez, se trata con corticoide intraarticular sin mejoría. Posteriormente comienza con rigidez de muñeca contralateral y codo izquierdo probando tratamiento con corticoterapia oral con escasa mejoría. Se sospecha de osteólisis multicéntrica carpotarsal y se inicia tratamiento con anti-TNF con mejoría progresiva de la clínica. Estudio en Nefrología: sin proteinuria, leve hipercalciuria. Se realiza estudio genético específico de osteólisis multicéntrica carpotarsal hallándose una variante de significado incierto en gen MAFB probablemente implicada en el fenotipo, madre pendiente de estudio, padre fallecido.



Comparativa carpo izquierdo (afectado) y carpo derecho



Muñeca izquierda con ausencia e irregularidad parcial en los huesos del carpo



Ausencia huesos del carpo izquierdo y comienzo de necrosis en región de codo izquierdo

CONCLUSIONES

- Este síndrome comienza en la infancia y se caracteriza por inicio espontáneo de síntomas con inflamación y dolor a nivel de muñecas y pies.
- Le sigue una rápida destrucción y reabsorción de los huesos afectados, principalmente carpianos y tarsianos. En torno a la adolescencia, se estabiliza espontáneamente, sin nuevas lesiones óseas.
- El resultado final muestra un amplio rango de variabilidad, desde intenso daño a escasas repercusiones funcionales.
- Pueden encontrarse daños en otros órganos, fundamentalmente alteraciones renales.
- La aparición clínica temprana puede simular la artritis idiopática juvenil, pero, la clínica y radiografías posteriores son características. En la osteólisis, a diferencia de la artritis idiopática, no hay marcadores biológicos de inflamación.
- El tratamiento, debe encaminarse a prevenir inestabilidades articulares y minimizar el dolor administrando analgésicos, que no alteran la progresión de la enfermedad y terapia inmunosupresora a largo plazo.