

870122

61  
24

# UNIVERSIDAD AUTONOMA DE GUADALAJARA

Incorporada a la Universidad Nacional Autónoma de México

ESCUELA DE ODONTOLOGIA



TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

**CARACTERISTICAS CLINICAS Y RADIOGRAFICAS  
DE LA OSTEOPETROSIS  
(ENFERMEDAD DE ALBERS-SCHONBERG)**

**TESIS PROFESIONAL**

**QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:**

**CIRUJANO DENTISTA**

**PRESENTA:**

**MARIA LUISA MELENDEZ FRANCO**

**ASESOR: DRA. JOSEFINA TERRIQUEZ CASILLAS**

**GUADALAJARA, JALISCO, 1987**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



## **UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso**

### **DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

" CARACTERISTICAS CLINICAS Y RADIOGRAFICAS DE LA OSTEOPETROSIS "  
( ENFERMEDAD DE ALBERS-SCHONBERG )

C O N T E N I D O

INTRODUCCION.

CAPITULO I      ETIOLOGIA.

CAPITULO II     MANIFESTACIONES CLINICAS.

CAPITULO III    HALLAZGOS RADIOGRAFICOS.

CAPITULO IV    DIAGNOSTICO, PRONOSTICO Y TRATAMIENTO.

CONCLUSIONES.

BIBLIOGRAFIA.

## I N T R O D U C C I O N .

El objetivo de ésta tesis es el de dar a conocer las diferentes características clínicas y radiográficas de una de las malformaciones genéticas más raras, como es la Osteopetrosis ó enfermedad de Albers-Schönberg que aunque es poco común podríamos encontrarla en la práctica diaria, por lo que debemos estar preparados para cuando se nos presente un caso de éstos.

Escogí el tema de osteopetrosis, considerando la importancia que tienen las características clínicas y radiográficas que afectan a los dientes y maxilares y que además debe ser de gran importancia para el odontólogo el estar familiarizado con ellas, a fin de poder realizar un tratamiento adecuado, mediante un buen diagnóstico.

Existen gran cantidad de osteopatías, tales como la enfermedad de Paget, las metástasis óseas y la osteomielitis entre otras que presentan cuadros muy parecidos al de la osteopetrosis, y que debemos saber diferenciar por medio de un buen diagnóstico.

La osteopetrosis humana ó enfermedad de Albers-Schönberg fue descrita en 1904 por el eminente radiólogo alemán que le diera su nombre, y fueron Karshner en 1926 y Pirie en 1930 quienes mencionan por vez primera los términos de osteopetrosis y enfermedad marmórea respectivamente, para denominar ésta entidad.

Es mi intención al tratar ésta tesis, aportar material que pueda ser de gran utilidad a mi profesión y servir de ayuda a mis compañeros en algún momento de su práctica profesional, describiendo ésta enferme-

dad y sus cambios de la manera más completa posible, haciendo énfasis - en los datos diagnósticos más importantes.

## CAPITULO I

### ETIOLOGIA

La Osteopetrosis humana o enfermedad de Albers-Schönberg fue descrita en 1904 por el eminente radiólogo alemán que le diera su nombre, cuando asocia una fractura interactiva de fémur con una condensación ósea generalizada en un paciente quien fallece a los 49 años por un cuadro anémico.

Fueron Karshner en 1926 y Pirie en 1930 quienes mencionan por vez primera los términos de "osteopetrosis", y "enfermedad mármórea" respectivamente, para denominar ésta entidad.

De ésta manera quedaron delineados los principales caracteres de ésta afección: Osteitis hereditaria condensante y generalizada acompañada de fragilidad ósea y síndrome anémico importante.

A pesar de estar descrita desde 1904 es una enfermedad relativamente rara, en la que actualmente las perspectivas terapéuticas han sufrido un cambio muy esperanzador con la introducción de algunos tratamientos, los cuales mencionaremos en el transcurso de ésta tesis.

Por sus características sintomáticas ha recibido también las denominaciones, sumamente descriptivas de "enfermedad mármórea", "enfermedad de los huesos de mármol", "osteosclerosis congénita", osteopatía hiperostótica esclerotizante, osteosis ebúrnea, huesos de mármol ó de yeso y osteosclerosis eburnizante eritémica, éstas denominaciones señalan la densidad y dureza del esqueleto, y "osteosclerosis frágil genera

lizada", que hace referencia también a las consecuencias de esas alteraciones.

Esta enfermedad tiene diferentes clasificaciones o formas clínicas.

Es de etiología desconocida, transmitiéndose por vía genética - autosómica recesiva (forma maligna) y dominante (forma benigna), con una frecuencia similar en varones y mujeres, aunque con ligera preferencia por el sexo masculino. El trastorno principal sería un déficit de resorción ósea con un aumento consiguiente de la densidad. La enfermedad recesiva autosómica se califica de maligna porque cuando hay homocigosidad aparecen cambios óseos in útero o durante la lactancia, que muchas veces causan la muerte. En contraste, el cuadro dependiente de un modo de transmisión autosómica dominante es relativamente benigno. Existe desde el nacimiento, pero la enfermedad se descubre hasta la segunda infancia o en la vida adulta.

El mecanismo de esta alteración aún no resulta claro y tampoco si la paratiroides juega algún papel en el mismo. Algunos autores mencionan cepas de ratas y ratones con cuadros óseos parecidos, aunque no idénticos. La cepa "ia" de ratas por ejemplo, presenta el fenómeno de crecimiento óseo normal por aposición, pero ausencia de resorción ósea fisiológica. En estos animales, la cantidad de osteoclastos es normal, pero son afuncionales. Esto se relacionaría con el hecho de que éstas células son deficientes en ácido ribonucleico. Los genes defectuosos también podrían estar asociados con la paratiroides en estas ratas, puesto que la inyección de hormona paratiroidea produce resorción ósea. Esto -

sugiere que es necesario que haya un cierto nivel de dicha hormona, - además de la presencia de osteoclastos para que ocurra resorción ósea-normal. La cepa gris letal de estos animales presenta un tipo de trastorno del metabolismo óseo similar al observado en la rata "ia".

La densidad marimórea de los huesos contrasta con su fragilidad.- Los elementos hematopoyéticos son ahogados por la proliferación ósea,- lo cual origina una anemia de tipo aplásico.

Se han publicado cerca de 200 casos desde que fue reconocida por Albers-Schönberg como una entidad clínica definida. Se desarrolla a - edad temprana y da cambios importantes en los dientes y la boca. Se - trata de un proceso generalizado que oblitera los espacios de la médula ósea. La reducción del contenido mineral produce una disminución de la formación de las células sanguíneas con la consiguiente anemia y - disminución de la infección; la osteomielitis de los maxilares es un - peligro característico de estos enfermos.

La osteopetrosis empieza en las primeras etapas de la vida, pero no puede diagnosticarse hasta la segunda década o en la juventud. Aquellos casos que se diagnostican en las primeras etapas de la vida son - más graves e incluso fatales, mientras que aquellos que se manifiestan en la edad adulta son generalmente más benignos y compatibles con la - vida.

Esta enfermedad tiene diferentes clasificaciones o formas clínicas. Como quiera que la sintomatología clínica no guarda exacto paralelismo con la intensidad de las lesiones óseas, y el curso clínico y la gravedad varían de modo considerable, algunos autores distinguen una -



forma benigna y otra maligna; otros describen una forma infantil y otra propia del adulto, y finalmente, formas con anemia y otras con ausencia del cuadro hemático.

Otros diferencian cuatro tipos clínicos, de acuerdo con el tipo hereditario y su evolución clínica; 1) con sucesión monofénica dominante; 2) con sucesión polifenaria dominante; 3) con sucesión monofenaria-recesiva y 4) con sucesión polifenaria recesiva. Las formas más graves-serían recesivas, y las más leves, de tipo dominante.

El valor de estas distinciones es en general relativo. Conviene recordar, desde el punto de vista práctico, que la forma infantil suele tener un curso rápidamente progresivo, con alteraciones sanguíneas con carácter grave y un pronóstico mortal a corto plazo (uno ó dos años). En cambio las formas que se manifiestan en la pubertad son de curso por lo regular benigno y con sintomatología escasa. Su descubrimiento es a veces casual, al proceder a un examen radiológico por un traumatismo con fractura, o bien debido a causas ajenas a la lesión ósea en radiografías de tórax o de riñón.

## C A P I T U L O   I I

### MANIFESTACIONES CLINICAS.

Aunque la enfermedad se inicia ya en la vida fetal, por regla general sus primeras manifestaciones se descubren antes de los doce años, solo el 20% de los casos se diagnostican en el primer año de vida. Ocasionalmente una radiografía de embarazo permite un diagnóstico antes de nacer.

La osteopetrosis presenta grados muy variables de gravedad y asimismo manifestaciones muy diferentes. La enfermedad como mencionabamos anteriormente puede diagnosticarse en utero mediante pelvimetría y el niño puede nacer muerto. En el período neonatal se observan a veces anemia grave, ictericia, agrandamiento de hígado y bazo y muerte precoz. Más tarde en la infancia puede haber una anemia de tipo leve o moderado y retraso en el crecimiento normal. En los adultos, la anemia es manifiesta y existen antecedentes de fracturas frecuentes en la infancia debidas a la fragilidad de los huesos. La enfermedad ha sido atribuida a una disposición anormal de las fibras colágenas, dando lugar a un trastorno del proceso de resorción.

Existe una extraordinaria facilidad para la producción de fracturas, ya espontáneamente, ya a consecuencia de un traumatismo ó en un simple acto de la vida cotidiana. A menudo son indoloras y pasan inadvertidas con facilidad. A pesar de ello son datos que permiten descubrir la enfermedad.

Las fracturas se presentan de manera casi exclusiva en los huesos largos; el fémur se afecta con la máxima frecuencia; le siguen en orden decreciente los huesos de la pierna y los del antebrazo. Se han registrado en varias ocasiones roturas del istmo interapofisario (espondilosis traumática) en los arcos vertebrales posteriores de las últimas vértebras lumbares. Las fracturas pueden ser múltiples y su carácter más significativo es el de su trayecto transversal en forma de plátano partido en dos. Su consolidación es por regla general normal, aunque algo retardada.

Pueden presentarse fracturas de repetición. Las fracturas no son un síntoma constante en la enfermedad de Albers-Schönberg, pues pueden faltar incluso en los casos más típicos.

Además de éste tipo de comienzo clínico, la enfermedad puede a veces manifestarse por una anemia intensa del tipo aplásico (35%) o por trastornos de la visión (8%).

Las alteraciones sanguíneas son las que confieren más gravedad a la enfermedad. La intensidad de la anemia difiere según los casos y el curso de la enfermedad; de ordinario, varía entre 2 y 4 millones de hematies, pero a veces es mucho más intensa. La anemia suele ser de tipo hipocrómico y en ocasiones adquiere el tipo aplásico; otras pseudoleucémico, y hasta de carácter pernicioso, sin que exista una exacta correspondencia con la intensidad de la lesión esquelética. Hay casos en que el valor globular es normal o elevado. Los leucocitos solo están aumentados en pocos casos; la mayoría de las veces hay leucopenia. Es frecuente el hallazgo del 3 al 10% de mielocitos. En la sangre circulan

te de muchos pacientes se encuentran eritroblastos 5 al 15%, sobre todo en las formas más graves del lactante; de ahí procede la denominación - de osteoclerosis aburnizante eritémica.

En relación con estos trastornos aparecen hepato y esplenomegalia inconstante e hipertrofia de los ganglios linfáticos, síntomas que son directamente proporcionales a la anemia; son más frecuentes en el niño; y su presencia agrava la enfermedad.

En los pacientes portadores de la enfermedad marimórea la anemia - se debe al reemplazo de la médula hematopoyética por tejido conectivo - fibroso. En las formas más malignas de la enfermedad se observa además - de esplenomegalia y hepatomegalia, adenopatías múltiples en un intento - de hematopoyésis ectópica compensadora de la falla medular.

Como regla de pocas excepciones la calcemia, la fosforemia y la - fosfatasa alcalina se encuentran en sus niveles normales.

La osteosclerosis generalizada que domina el cuadro anatomoclíni - co es casi siempre simétrica aunque, sobre todo en los huesos largos, - Los enfermos presentan una facies muy característica: es ancha, con las órbitas muy separadas (hipertelorismo), la nariz achatada y los pómulos y eminencias frontales muy prominentes.

El compromiso craneal aparece serias repercusiones tales como - - hidrocefalia, retardo mental, atrofia de los nervios ópticos, sordera, - parálisis facial y ocular, neuritis y parestesias, atribuibles a compre - siones de los elementos nerviosos por achicamiento de los agujeros, con - ductos y compartimientos craneales.

El síntoma ocular más importante es la atrofia del nervio óptico, que puede producir ceguera completa. Su comienzo es precoz; inclusive se han presentado casos de niños nacidos ciegos. La causa parece ser en muchos casos la reducción del agujero óptico, y en otros la hidrocefalia, la cual puede atribuirse al proceso de condensación ósea de la base craneal que, al dificultar la circulación venosa de retorno a nivel de los agujeros basales, determina hipertensión del líquido cefalorraquídeo. Se han descrito edema de la papila, nistagmo, estrabismo y parálisis del nervio motor ocular externo.

La osteopetrosis puede afectar a los maxilares y originar dificultades para el odontólogo pues la dureza y densidad del proceso condensador dificulta y hasta impide la erupción dentaria. Al igual que en los demás huesos los traumatismos menores pueden fracturarlos, especialmente la mandíbula. Las extracciones dentarias son en tal sentido muy peligrosas puesto que el hueso denso produce mayores dificultades mecánicas durante las extracciones dentarias, y las complicaciones postoperatorias durante el proceso de cicatrización se ven incrementadas como consecuencia de la irrigación sanguínea restringida así como la vitalidad reducida de los huesos escleróticos. La erupción de los dientes puede resultar retardada por la mayor densidad ósea, y una trastornada vitalidad del hueso parece predisponer hacia el desarrollo de una infección tanto periodóntica como periapical. La ausencia de erupción dental se relaciona con la falta de reabsorción ósea, la osteomielitis y la interrupción en el desarrollo de las raíces dentales.

Paradójicamente los dientes que erupcionan son pobremente calcifi

cados y propensos a las caries, hay hipoplasia del esmalte y deformaciones de las coronas y raíces, pero la estructura normal de los dientes es regular.

Como consecuencia de la esclerosis disminuye el aporte sanguíneo al tejido diploico de los huesos afectados, es por eso que son muy susceptibles a la infección por sus pobres defensas.

Esto tiene significación especial en los maxilares dentados por la gran frecuencia de las infecciones dentoperiodontales. La osteomielitis en tal terreno es frecuente.

Es característico que la resistencia contra las infecciones disminuya y haya frecuentes caries dentales con periodontitis y periapicitis que determinan con relativa frecuencia osteomielitis del maxilar. El peligro de la necrosis en los maxilares por la disminución en la resistencia a las infecciones es tan grande, que algunos médicos sugieren la extracción de todos los dientes antes de que se infecten.

Existen ya precozmente retrasos en la erupción y desarrollo de los dientes, con defectos estructurales. Las raíces de los dientes son hipoplásicas y presentan obliteración de las cámaras pulpares. Algunos enfermos sufren algias torácicas y en las extremidades. Puede haber retardo en la menarquía y flujo menstrual escaso, probablemente por compresión sobre la hipófisis.

Se han comprobado retrasos del crecimiento, con aparición demorada de los puntos de osificación; sin embargo, el crecimiento y desarrollo epifisario pueden ser normales, lo que revela que la alteración osteocondensante se ha verificado después de la aparición de los centros

de osificación primarios o que el proceso no había afectado aún estos - centros. A menudo hay deformaciones craneales (prominencia de las tuberosidades frontales, hidrocefalia y retardo en el cierre de las frontales). A veces se complica con raquitismo.

En cuanto a las alteraciones humorales, la calcemia y la fosfate- mia parecen ser normales, pero se han publicado casos con hipercalcemia e hiperfosfatemia. La fosfatasa plasmática es normal o algo baja. En - los balances de calcio y fósforo, el balance cálcico es positivo con - alimentación normal y más con una medicación antirraquítica; continúa - siendo positivo a pesar de la aportación de cloruro amónico y de inyec- tar extracto paratiroideo.

Las displasias diafisarias son frecuentes pero solo mencionaremos una. La osteogénesis imperfecta (fragilitas ossium) como la acondropla- sia, era conocida ya en la antigüedad y los trastornos provocados se ma- nifiestan en varios órganos; sin embargo, las alteraciones óseas son - las más importantes. El defecto consiste en la falta de formación de la matriz ósea. La lámina de cartílago epifisario es normal y en la metáfisi- sis se encuentran espículas de cartílago calcificado, pero la formación de tejido osteoide está reducida (una forma de osteopetrosis congénita). El hueso cortical no contiene osteomas, sino que presenta una matriz co- lágena de estructura desorganizada y que se parece a hueso fibroso; su- reemplazo no es ni rápido ni fácil en éste caso.

#### FORMAS CLINICAS DE LA ENFERMEDAD.-

Como quiera que la sintomatología clínica guarda exacto paralelismo

mo con la intensidad de las lesiones óseas, y el curso clínico y la gravedad varían de modo considerable, algunos autores distinguen una forma benigna y otra maligna; otros describen una forma infantil y otra propia del adulto, y finalmente, formas con anemia y otras sin alteraciones del cuadro hemático pero con fracturas.

Otros separaron cuatro tipos clínicos, de acuerdo con el tipo hereditario y su evolución clínica; 1) Una forma monofenaria dominante con curso leve. 2) Un tipo polifenario dominante, inicialmente benigno, pero que luego desarrolla una intensa anemia. 3) Una forma monofenaria recesiva con curso leve, y 4) Una forma recesiva letal. Así las formas más graves serían recesivas, y las más leves, de tipo dominante. Los tipos más frecuentes son recesivos autosómicos. El valor de estas distinciones es en general relativo. Conviene recordar desde el punto de vista práctico, que la forma infantil suele tener un curso rápidamente progresivo, con alteraciones sanguíneas de carácter grave y un pronóstico mortal a corto plazo (uno o dos años). En cambio las formas que se presentan en la pubertad son de curso por lo regular benigno y con sintomatología escasa. Su descubrimiento es a veces casual, al proceder a un examen radiológico por un traumatismo con fractura o bien debido a causas ajenas a la lesión ósea (radiografías de tórax o de riñón).

Las mencionaremos como tradicionalmente se ha venido haciendo y serán consideradas separadamente, pues podrían representar dos enfermedades diferentes, caracterizada cada una por una forma genética diferente.



La genética de la osteopetrosis la han estudiado bastante y las manifestaciones clínicas de las dos formas de enfermedad son bastante diferentes y pueden ser utilizadas para hacer la distinción entre ellas.

### 1) Osteopetrosis recesiva autosómica.

La osteopetrosis recesiva autosómica está caracterizada en la mayoría de los casos por un aumento de densidad de casi todos los huesos y las complicaciones que ocurren a causa de la falta de absorción de la esponjosa primaria y de su persistencia: anemia, hepatosplenomegalia, amaurosis, sordera, parálisis facial y osteomielitis. Los huesos afectados están dilatados, aplanados y densos, estando alterados con la misma intensidad la epífisis, metáfisis y diáfisis, y no pudiéndose distinguir radiográficamente entre los huesos cortical y esponjoso.

Han aparecido frecuentemente casos de osteopetrosis recesiva autosómica en hermanos y la consanguinidad la han demostrado ya. Han descrito la concordancia en gemelos monocigóticos que padecían esta enfermedad.

La frecuencia se ha estimado desde 1 por 100,000 en Brasil hasta 1 por 200,000 al nacer y 1 por 500,000 en la población general. Sin embargo ninguno de estos dos estudios intentó separar las dos formas genéticas en cuanto a su frecuencia. Se han comunicado más de 250 casos.

La forma recesiva es la más intensa y puede ser reconocida en útero o al nacer. Se subdivide en: a) Una variante congénita o neonatal y b) Una forma infantil. La forma neonatal está caracterizada por anemia intensa, ictericia, hepatosplenomegalia y falta de desarrollo. En la

forma infantil, el paciente puede nacer muerto o sobrevivir solamente algunos meses.

Todos los huesos tubulares pueden estar afectados, pero el crecimiento suele ser normal. El cráneo está engrosado y denso, principalmente en su base y también está alterada la bóveda del cráneo donde se puede reconocer el diploe. Los huesos mastoideos y senos paranasales están mal aireados y los huesos faciales aparecen más densos de lo normal. Son muy frecuentes una visión defectuosa y nistagmo. La atrofia óptica por la presión del hueso sobre las venas ópticas es una complicación relativamente frecuente. La parálisis facial se debe a la presión del hueso denso sobre el agujero del séptimo nervio craneal.

En la infancia puede haber una anemia de tipo leve ó moderado y retraso en el crecimiento normal. En los adultos la anemia es manifiesta y existen antecedentes de fracturas frecuentes en la infancia, debidas a la fragilidad de los huesos, estas fracturas son múltiples y a veces, llegan a cientos, ocasionadas por traumatismos leves o hasta sintraumatismos (escribiendo, caminando o simplemente al dar vuelta en la cama). Estas fracturas curan rápidamente con formación de un cal exuberante, compuesto en gran parte por cartilago.

La osteomielitis de los maxilares parece ser una complicación importante en la extracción de dientes y probablemente la causa una irrigación sanguínea deficiente. Muchas veces hay aplasia de varios dientes permanentes.

Los dientes parecen estar alterados solo secundariamente a causa de la falta de resorción ósea y osteomielitis, que es un hallazgo fre-

cuenta en los maxilares. La falta de erupción de los dientes y detención de la formación de las raíces parecen estar relacionadas de esta manera. Se ha señalado una elevada frecuencia de caries dental aunque no ha habido ningún control efectivo de la frecuencia de esta alteración.

Los enfermos con alteraciones graves son muy desgraciados, ya que las fracturas óseas múltiples provocan el acortamiento y la deformación de las extremidades, haciendo imposible la deambulaci6n.

## 2) Osteopetrosis dominante autos6mica benigna.

La osteopetrosis dominante autos6mica benigna suele aparecer algo m6s tarde en la vida que los tipos autos6micos recesivos y en la mayorfa de los casos no presenta fracturas por traumas m6nimos y progresa m6s lentamente. No es raro que 6sta enfermedad se descubra al efectuar radiografias generales 6 en la revisi6n radiogr6fica de la familia de un paciente con una osteopetrosis benigna conocida.

Se ha demostrado mediante tales investigaciones que 6sta enfermedad se desarrolla silenciosamente durante los primeros a6os de vida, manifest6ndose por un aumento de la radiopacidad del cr6neo. La densidad es m6s intensa en los extremos diafisarios de los huesos largos, extendi6ndose gradualmente hacia las epifisis y la cavidad medular.

Al contrario de las formas recesivas autos6micas, la forma dominante autos6mica no est6 asociada con anemia, hepatosplenomegalia, amaurosis, sordera o retraso mental (una excepci6n a lo anterior son dos pacientes) de los cuales uno era retrasado mental y ciego; y el otro te -

ña parálisis facial, la enfermedad en estos pacientes tal vez era de tipo recesivo y aparentaba ser dominante, ya que el otro progenitor acaso era un portador.

Los tiempos de iniciación de la calcificación y cierre de las epífisis son los normales. En general existe falta de remodelamiento, especialmente visible en el fémur y tibia. Casi todos los huesos acaban por estar alterados. Las vértebras adquieren una forma en "emparedado" y al principio del curso de la enfermedad debido a la calcificación de las superficies superior e inferior y casi siempre hay una banda semilunar de densidad aumentada ó disminuída, paralela a la cresta iliaca.

En el cráneo hay un engrosamiento de la base con proliferación ósea en las apófisis clinoides anterior y posterior. También participan los senos, que acaban por desaparecer. Hay un aumento de densidad de la bóveda del cráneo con desaparición del diploe, pero la cabeza no se agranda.

Un signo característico del padecimiento es la coloración azulada de las escleróticas ( "escleróticas azules " ) que puede ser la única manifestación observada en los casos leves.

No parece que haya síntomas bucales, aparte del retraso en la erupción de los dientes deciduos en este tipo de osteopetrosis.

Existe otro tipo de osteopetrosis:

#### Osteopetrosis periapical focal.

Esta enfermedad se presenta en adultos y no hay predilección por el sexo.

Se distingue del cementoma debido a su ubicación posterior y falta de predilección por raza, sexo y edad. El cementoblastoma puede eliminarse en razón de que no puede demostrarse radiográficamente ni por medio de la percusión continuidad de la raíz. La expansión también falta. La osteitis condensante focal es importante en el diagnóstico diferencial; no obstante, no pueden demostrarse caries profundas, grandes restauraciones ni otras fuentes de inflamación pulpar.

Las radiopacidades bien localizadas que están por debajo de los ápices de los molares vitales sin caries, muestran osteopetrosis focales. La etiología es poco clara, ya que no existe inflamación pulpar. Los dientes son asintomáticos y resultan vitales a las pruebas pulpares. La lesión se detecta generalmente con radiografías periapicales o panorámicas de rutina. La opacidad carece por lo general de un halo radiolúcido, aunque está bien delimitado con respecto al hueso que la rodea. Cualquiera de los tres molares inferiores pueden estar por encima de la opacidad.

La biopsia ósea en este tipo de osteopetrosis muestra hueso laminar viable denso, con conductos de médula fibrosa. Faltan células inflamatorias.

El diagnóstico en este tipo de osteopetrosis es clínico radiográfico y no requiere tratamiento.

#### Casos Bibliográficos de osteopetrosis en los que se presentan las dos variedades evolutivas "benigna" y "maligna".

Aunque en la edad juvenil es más frecuente, con evolución maligna

ligada a la transmisión recesiva, también en el adulto se pueden dar - los dos tipos de transmisión, dominante y recesiva, y evolución benigna o maligna con anemia aplásica y visceromegalias, al parecer sin correlación con la afectación ósea. En las formas benigna del adulto, a diferencia de las infantiles, sólo muy raramente se eleva la calcemia, siendo los demás datos analíticos normales. Las fracturas pueden ser el único problema, dada la alteración generalizada de los huesos, precoz en los iliacos y más tardía en los huesos largos.

#### Caso 1.-

Se presenta un paciente de 44 años, sin antecedentes familiares - de interés, con historia previa de ulcus duodenal hace 8 años y de litiasis renal dos años antes. En el examen radiológico de rutina practicado hace nueve años se apreciaron imágenes condensantes en vértebras, así como engrosamiento cortical con estrechamiento del canal medular en todos los huesos largos, calcificación del iliaco en abanico, calcificación de epífisis y silla turca y engrosamiento de la tabla de la bóveda craneana con hiperostosis frontal interna. En el estudio radiológico actual no hay ninguna variación con respecto al realizado anteriormente.

Con excepción de episodios esporádicos de dolor en codo izquierdo y articulaciones interfalángicas no hay más sintomatología. La exploración física es totalmente normal. El hemograma y la bioquímica son normales. Reacción tuberculina negativa, biopsia de cresta iliaca: exceso de la matriz cartilaginosa que se dispone en bandas anchas muy calcificadas, en ocasiones con áreas de cartílago conservado y escasos osteo -

clastos. Las cavidades están obliteradas, con acusadas fibrosis y casi-total ausencia de elementos hematopoyéticos.

En la punción esplénica, así como en la biopsia hepática, no se evidenciaron focos hematopoyéticos extramedulares. Se catalogó como una osteopetrosis del adulto con evolución benigna.

En los controles practicados en el último año de seguimiento no ha habido variaciones.

#### Caso 2.-

Paciente de 39 años con antecedentes de gastritis subcardial y bulboduodenitis, que ingresa por gingivorragias, melenas, astenia y pérdida de peso en las últimas semanas.

La exploración física es normal y en la analítica había una pancitopenia periférica intensa, con 3,800 leucocitos y 76% de linfocitos, hematíes  $2,600,000/\text{mm}^3$ , Hb 9g. y plaquetas  $20,400/\text{mm}^3$ . Biopsia de cresta iliaca: ausencia de elementos hematopoyéticos medulares, con intensa esclerosis ósea.

La radiografía ósea mostraba una esclerosis difusa especialmente evidente en vértebras. Se valoró como una osteopetrosis con aplasia medular severa. Fue necesario realizar transfusión de sangre y de plaquetas, iniciando tratamiento con andrógenos. En el año y medio de evolución hubo recuperación de niveles normales de hemoglobina y leucocitos, persistiendo una trombopenia fluctuante que exigió repetidas transfusiones de plaquetas, y presentando en este mismo período tres cuadros neuromiográficos que respondieron favorablemente al tratamiento antibiótico.

En ambos casos se valoró inicialmente el papel de la calcitonina como decisivo en la aparición y desarrollo de la enfermedad; sin embargo, al estudiar la relación entre el timo y la osteopetrosis se ha comprobado que las alteraciones en la remodelación ósea no pueden ser atribuidas ni a un exceso de producción, de secreción o a niveles altos de calcitonina circulante.

Se han detectado anomalías ultraestructurales y citoquímicas en los osteoclastos de animales osteopetróticos, tendiendo a vincular actualmente la patogenia de ésta enfermedad con una alteración inmune, dependiente en gran medida de la inmunidad celular.

El enfoque inmunológico de las alteraciones de la actividad osteoclástica ha tenido importantes repercusiones en el pronóstico. El trasplante de médula ósea en la osteopetrosis maligna de un niño de dos meses y medio y los practicados a dos niños de 15 meses y 10 años, respectivamente, seguidos de remisión radiológica y hematológica de la enfermedad vienen a corroborar la hipótesis de una patogenia inmunológica.

Aunque la evolución maligna de la osteopetrosis es más frecuente en la forma infantil de transmisión recesiva, puede inicialmente aparecer como una osteopetrosis benigna, especialmente en el adulto, y posteriormente evolucionar hacia la malignidad con anomalías hematológicas del tipo de la aplasia medular, tal como ocurre en uno de nuestros casos en que la anemia y la trombopenia plantean graves problemas clínicos.

El mecanismo por el que se produce esta evolución maligna, aunque se venía achacando a la invasión de la médula hematopoyética, no está -



aclarado definitivamente. Recientemente se ha comprobado en pollos infectados con virus HAV-2 y HAV-1 que la práctica de una bursectomía podría condicionar la evolución maligna o no de la osteopetrosis.

Todo parece apuntar a una etiopatogenia inmune desvelada por la esperanza de una buena respuesta al trasplante de médula ósea.

## C A P I T U L O   I I I

### HALLAZGOS RADIOGRAFICOS.

En la antigüedad los conocimientos humanos eran muy limitados, el profesional no podía profundizar en el estudio de una enfermedad por falta de elementos auxiliares para el diagnóstico.

En la actualidad con la extensión y la intensidad de la ciencia, es posible el uso de radiografías; útiles como medios de diagnóstico en diferentes patologías tales como la osteopetrosis entre otras.

El cuadro radiográfico de la osteopetrosis, sigue siendo la condición sinequa non del diagnóstico. Hay considerables variaciones en la gravedad de la enfermedad pero los casos clásicos de osteopetrosis se caracterizan por un aspecto esclerótico difuso, homogéneo y simétrico con ensanchamiento en palillo de tambor y estriaciones de los extremos en huesos largos. Las cavidades medulares son reemplazadas por hueso y la cortical está engrosada.

A veces, los maxilares carecen por lo menos de lesiones graves que sufren los otros huesos. Pero cuando están afectados, la densidad del hueso puede ser tal que las raíces dentales son casi invisibles en las radiografías.

Radiológicamente se pone de manifiesto el elemento más característico de la triada sintomática de la enfermedad: la osteosclerosis. El proceso se descubre en los huesos tubulares largos, extremidad superior de la tibia y peroné e inferior del fémur, donde aparecen precozmente

bandas transversales densas, paralelas al cargílago de conjunción, alternando con otras claras. La anchura y opacidad de estas bandas de esclerosis endostal aumentan a medida que avanza el proceso, hasta adquirir todo el hueso una densidad homogénea, comparable, en el negativo, al vidrio opalino. La estructura trabecular ha desaparecido por transformación del tejido esponjoso en compacto. El conducto medular disminuye de anchura hasta obliterarse por completo; sin embargo, si se emplean rayos de suficiente dureza pueden reconocerse todavía las estrías transversales paralelas a la línea epifisaria y otras longitudinales paralelas al periostio. Son los anillos anuales de Asmann o el aspecto de "piel de cebra" de Looser y Lovey, expresión de sucesivos períodos de remisión que alternan con otros de actividad del proceso.

Las metáfisis suelen estar engrosadas y deformadas en hueso o entipode botella. La expansión termina en la unión metafisodiafisaria, cuyo límite en algunos casos señala una banda clara transversal. Las diáfisis se hallan menos afectadas, aunque ha podido comprobarse el caso inverso de mayor densidad diafisaria.

Las epífisis participan en el proceso. En los niños en la fase de crecimiento puede verse un núcleo central denso rodeado de un halo de hueso de estructura y densidad normales en los casos en que la enfermedad remite por un tiempo en su actividad osteocondensante. Pero, al igual que en los huesos del carpo y tarso, puede observarse una hiperdensidad uniforme o presentar el núcleo central rodeado de anillos densos si la enfermedad ha invadido dichos huesos cuando la osificación se halla en una fase avanzada de su desarrollo.

Las falanges están menos afectadas, y de ordinario ostentan una banda densa transversal, de anchura variable, en las metafisis a poca distancia de la línea epifisaria.

En el cráneo se afectan sobre todo los huesos preformados por cartilago; los de origen membranoso resultan alterados con menor intensidad. El hueso más lesionado es el esfenoides (cuerpo y alas); la silla turca es más bien pequeña, y son característicos el engrosamiento y condensación de la apófisis clinoides. La bóveda craneal puede afectarse, con obliteración del espacio diploico y de los senos frontales, maxilares esfenoidales y espacios aéreos del temporal. El maxilar superior se afecta mucho más a menudo que el inferior. Las hojas durales pueden también calcificarse.

Los hallazgos radiográficos suelen ser muy sugestivos de la enfermedad. En las vértebras, las alteraciones son características; pueden estar uniformemente hiperdensas o presentar esclerosis intensa en forma de bandas transversales paralelas a las caras caudal y craneal de los cuerpos vertebrales, con tendencia a crecer y unirse en el centro, el cual, no obstante, se mantiene menos denso que la periferia.

Los iliacos presentan igualmente bandas densas y radiotransparentes alternantes, arqueadas en sentido paralelo a las crestas. En las costillas la condensación suele ser discontinua y aparecen islotes de hueso compacto rodeados de hueso de estructura normal.

Se ha señalado, en los casos complicados, calcificaciones en las paredes arteriales de las extremidades, en ligamentos y tendones, en los riñones, paredes traqueales y hasta gástricas.

La formación de hueso de densidad anormal prosigue durante el período de crecimiento del esqueleto, al finalizar el cual, la enfermedad remite y permanece largo tiempo o definitivamente en estado estacionario. Sin embargo, más tarde puede reactivarse, estableciéndose períodos de remisión y reanudación de la actividad evolutiva.

Ambos maxilares presentan una esclerosis generalizada y el gran aumento de la densidad puede incluso oscurecer las raíces de los dientes; también los senos maxilares pueden ser más oscuros o volverse invisibles por la gran radiopacidad; los espacios medulares son escasamente detectables o están completamente obliterados; y las corticales o son difícilmente identificables o aparecen mezcladas con el denso hueso medular. Además de los defectos de los dientes señalados en la exploración clínica, las raíces pueden tener poco desarrollo o estar deformadas.

Los huesos se ven homogénea o notablemente densos sin los detalles del trabeculado diplóico normal, las piezas dentarias son también densas, con la cavidad pulpar disminuida de tamaño, con cierre apical precoz, cementosis y espacio periodóntico estrechado.

En las radiografías tomadas a algunos pacientes se observa destrucción del hueso en la región de los incisivos, malformación de las coronas y las raíces de muchos dientes deciduos y permanentes, y aplasia de otros. Una de estas radiografías pertenece a un hombre de 28 años con osteopetrosis, las raíces de todos los dientes presentes estaban poco desarrolladas y eran enanas. La densidad del hueso de los maxilares era anormal, en particular en la mandíbula, donde los espacios me

dulares estaban obliterados por completo en la zona anterior y premolar. Un hermano del paciente, también con osteopetrosis, presentaba una anomalía semejante que había provocado la pérdida de sus dientes a una edad temprana.

Entre las enfermedades óseas generalizadas que reducen el tamaño u oscurecen la imagen de los senos maxilares se cuenta esta enfermedad y la enfermedad de Paget.

#### Muestras radiográficas de osteopetrosis periapical focal y osteomielitis esclerosante focal.

41 casos histológicamente documentados de estas dos alteraciones han sido evaluados para características radiográficas. Estas lesiones reactivas presentan cinco muestras distintas que incluyen: 1) opacificaciones periapicales focales, 2) lesiones en blanco, 3) lesiones radiolúcidas, 4) configuraciones multiconfluentes y 5) opacificaciones con resorción concomitante de raíz. Cuando hay origen irritacional generalmente se pueden detectar en la osteomielitis esclerosante crónica, la causa de osteopetrosis periapical focal continúa siendo ideopática.

Lesiones osteoscleróticas no neoplásicas focales se encuentran frecuentemente en radiografías de mandíbula. La mayoría de estas lesiones no son expansibles, ocurriendo en las regiones dentales de la mandíbula y maxilar. Se pueden observar en regiones periapicales, interradiulares y regiones edéntulas representando osteomielitis esclerosante focal (osteitis condensante). Osteopetrosis periapical, líneas del hueso o displasia periapical cemental. Después de la extracción dental es-

tas lesiones pueden persistir como residuos en las regiones edéntulas.

Radiopacidades no expansibles periapicales focales predominantemente se asocian con premolares mandibulares y los molares generalmente se asocian con osteomielitis esclerosante focal, osteoesclerosis periapical, líneas del hueso u osteopetrosis periapical. La osteomielitis esclerosante focal se piensa que representa una hiperplasia reactiva de osteoblastos secundarios a inflamación pulpar donde una lesión pulpar (lesión de caries ó restauración), se puede observar.

Alternativamente, mientras que en las oclusiones traumáticas que han sido afectadas, ningún factor etiológico se ha confirmado en esas lesiones posteriores por debajo de los ápices de dientes sanos o dientes con pequeñas lesiones de caries ó restauraciones (osteoesclerosis periapical y osteopetrosis periapical). En verdad, una evaluación detallada de rasgos clínicos e histológicos con respecto al estado de la pulpa ha fracasado en conocerse para cualquiera de estas lesiones, todos los datos pertinentes a la etiología deben, al tiempo presente ser considerados especulativos y empíricos.

A pesar de esta falta de evidencia con respecto al estado etiológico de la pulpa, optamos por segregar o dividir estas lesiones arbitrariamente en dos categorías de acuerdo a los rasgos radiológicos.

Aquellas lesiones por debajo de los premolares y molares no presentando expansión, han sido catalogadas como osteomielitis esclerosante focal u osteftis condensante cuando una lesión grande de caries ó una restauración profunda se ha observado.

Alternativamente, cuando la lesión de pulpa está incompleta - -

(diente sano, diente no restaurado y dientes con pequeñas restauraciones), las lesiones han sido catalogadas como una osteopetrosis periapical focal. Difusas y múltiples lesiones radiopacas referidas como enostosis múltiples, masas cementales difusas, osteomielitis esclerosante difusa y displasia ósea, han sido excluidas. En suma, las lesiones periapicales que envuelven la parte vital anterior del diente representan do displasia cemental periapical tanto como una fosa interradicular de osteosclerosis y radiopacidades en regiones edéntulas han sido omitidas. Casos de cementoblastoma benigno e hipercementosis, también fueron excluidos. De acuerdo con el criterio antes mencionado, estamos presentando estos casos de osteomielitis esclerosante crónica, y osteopetrosis periapical focal con observaciones comparativas sobre muestras radiográficas y distribución de lesiones de acuerdo a la localización.

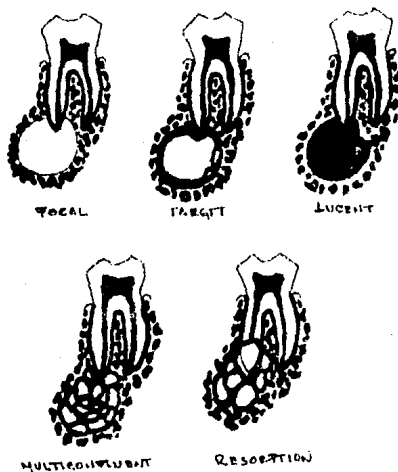
Radiografías recibidas para consulta por el departamento de ciencias diagnósticas mostraron radiopacidades periapicales no expansibles por debajo de los premolares y molares fueron excluidos en este estudio. Todos los casos fueron documentados histopatológicamente como tejido denso óseo esclerótico o una muestra fibro ósea benigna. Las lesiones debajo de los dientes con caries profundas o grandes restauraciones en las proximidades del cuerno pulpar o de la pulpa dental fueron arbitrariamente clasificadas como osteomielitis esclerosante focal (osteitis-condensante), mientras que todos los casos sin obvia lesión pulpar evaluados radiográficamente fueron designados como osteopetrosis periapical focal. Un total de 41 casos fueron examinados y evaluados para la localización del diente y configuración de lesiones.



### Resultados:

5 distintas muestras radiográficas fueron identificadas. Lesiones radiopacas homogéneas con falta de un halo radiolúcido perilesional fueron designadas como lesiones "focales". Radiopacidades con un borde circunferencial radiolúcido fueron determinadas el blanco de las lesiones. Radiolucencias periapicales no expandibles exhibían una muestra histológicamente fibro-ósea fueron clasificadas como lesiones "lúcidas".

Múltiples opacidades confluentes fueron designadas "lesiones multiconfluentes", cualquier configuración asociada con una reabsorción externa de la raíz fue determinada como "lesión en resorción".



Muestras radiográficas representativas en osteomielitis esclerosante focal y osteopetrosis periapical focal: focal, blanco, radiolúcido, multiconfluyente y de resorción.

Cincuenta y seis pacientes de los cuales se encontraban localizados en la región periapical de los primeros molares mandibulares 20% - afectó a los segundos molares, y 15% fueron localizados en la zona apical de los segundos premolares.



Representación gráfica del sitio de distribución de casos combinados - (total), osteomielitis esclerosante crónica (CSD), y osteopetrosis periapical focal. (TPAO).

No hubo ninguna diferencia significativa entre los dos grupos - diagnósticos con respecto al sitio de predilección. Una opacidad focal- encontrada fue la muestra más común en el 32% de los casos, seguida de puntos definidos un 27%, una muestra lúcida un 15%, una configuración - multiconfluente un 15%, y en resorción un 12%, cuando las configuraciones radiográficas fueron evaluadas de acuerdo al diagnóstico, una lesión definida (muestra en un punto) fue lo más frecuentemente encontrado entre los casos de osteitis condensante, temporalmente una muestra - focal se encontraba prevaleciendo más entre todos los casos clasificados como osteopetrosis periapical focal.

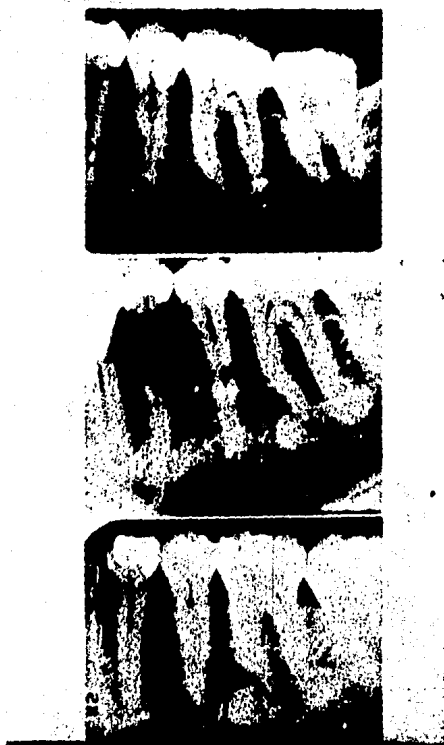


Osteomielitis esclerosante focal mostrando lesiones fundamentalmente en dientes completamente cariados ó dientes con grandes restauraciones.

A) Muestra focal, B) muestra en blanco, c) muestra radiolúcida, D) configuraciones multiconfuentes, E) hueso esclerótico asociado con resorción distal de raíz.



Osteopetrosis periapical focal mostrando lesiones apicales fundamentalmente sanas ó escasamente sanas ó dientes con pequeñas restauraciones. A) Muestra focal, B) muestra en blanco, C) Radiolucidez antes y después de colocado el puente fijo, D) configuración multiconfluentes, E) hueso esclerótico asociado con resorción de la raíz fundamentalmente en premo-  
lar.



Cambios progresivos en osteomielitis esclerosante focal. Arriba: presen  
tación inicial; al centro 1 año después, abajo 2  $\frac{1}{2}$  años más tarde.

Un patrón radiolúcido fue hasta ahora lo más comúnmente encontra-  
do entre los casos de osteitis condensante, mientras que los asociados-  
con resorción de raíz no fueron significativamente diferentes entre los  
dos grupos diagnósticos.

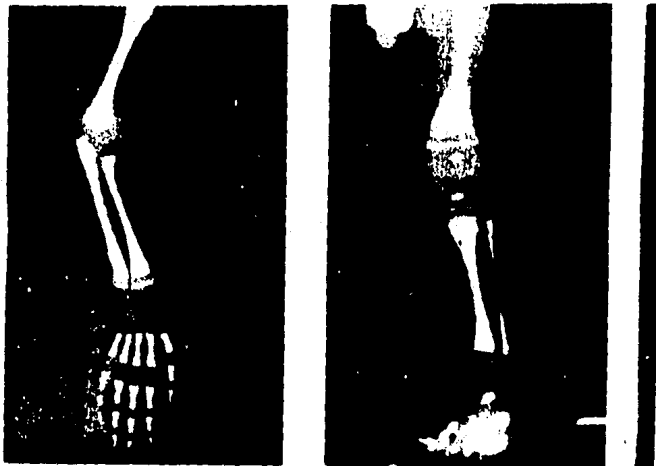
Como previamente mencionamos las lesiones periapicales fueron eva  
luadas microscópicamente. Lesiones radiodensas fueron representadas por

un hueso laminar denso con un pequeño canal medular ocupado por un tejido areolar fibrovascular. Lesiones radiolúcidas y el halo radiolúcido - rodeando opacificaciones centrales fueron representadas por hueso laminar irregular trabeculado con fibras hiper celulares dentro del elemento medular (muestra fibro ósea benigna), células inflamatorias de tejido de infiltración usualmente faltó ó fue mínimo el tejido pulpar no fue examinado histológicamente.

#### Estudio radiológico actual.

Un niño de 10 meses de edad fue admitido en el hospital por presentar un debilitamiento progresivo, palidez, petequias, linfadenopatía generalizada, hepatosplenomegalia, macrocefalia, nistagmos y rinitis mucopurulentas. Estudios de laboratorio mostraron los siguientes valores: Eritrocitos: 1 800,000, Hb: 6-0, Ht: 17%, plaquetas 8,000, leucocitos - 28,500, linfocitos 76%, calcio 4.0 (4.5 a 5.5 normal), fósforo 1.6 - (2.5 a 4.8 normal), fosfatasa alcalina 173 (56 a 156 normal), fosfatasa ácida 7.1 (.13 a .65 normal).

Fueron tomadas radiografías de las extremidades. Los padres no tenían compatibilidad sanguínea, ellos y los cinco hermanos mayores estaban en buen estado de salud y los exámenes radiográficos de hueso mostraron que no había anomalías en ninguno de ellos. Se desarrolló en el niño un sangrado severo del tracto gastrointestinal alto y bronconeumonía. El niño murió después de una estancia desagradable y tormentosa en el hospital. La familia se negó a la autopsia.



Hubo una asociación intrigante entre osteopetrosis y Rickettsia.

En este infante con anemia severa, trombocitopenia, linfadenopatía y hepatosplenomegalia se consideran estar relacionadas con la hematopoyésis extramedular. Estas alteraciones hematológicas son comunes en la forma recesiva de osteopetrosis y causa frecuente de muerte.

Los hallazgos bioquímicos y radiográficos fueron compatibles con osteopetrosis y rickettsias. Casos de Rickettsias en niños osteopetróticos se han encontrado frecuentemente.

Las osteopetrosis por si mismas pueden producir recaídas en terminaciones de los huesos tisulares y alternar líneas transversas metafisarias densas y radiolúcidas que pueden enmascarar alteraciones metafisarias de rickettsias.

Las irregularidades de la unión metafisaria y diafisaria son sin embargo sugestivas de rickettsias y los resultados de exámenes de laboratorio pueden confirmarlo como en este caso. La causa de esta asocia -

ción se comprende muy poco y es muy controversial. Sin embargo es interesante especular sobre factores dietéticos. Casi el 99% del contenido de calcio del cuerpo humano reside en los cristales de hidroxiapatita del hueso. Con esta reserva enorme de mineral óseo la concentración de calcio ionizado en el plasma se mantiene constante en presencia de amplias variaciones al ingerir y excretar calcio. Esto es llevado a cabo por un sistema de control altamente complejo. Consecuentemente, las rickettsias debidas a una deficiencia de calcio son raras. Sin embargo los osteoclastos en osteopetrosis son anormales estructuralmente y funcionalmente y son incapaces de reabsorber hueso y cartilago calcificado. El remodelamiento del hueso y la hemostasis mineral están afectados. El calcio y el fósforo permanecen secuestrados en los huesos y no se pueden movilizar; fuentes exógenas se hicieron indispensables para suplir las necesidades metabólicas. La supresión iatrogénica de la absorción de calcio intestinal se sabe que produce tetania hipocalcémica en niños osteopetróticos. Presumiblemente niños osteopetróticos tienen que ingerir cantidades de calcio, fósforo y vitamina D considerablemente mayores que lo normal para la mineralización completa de la metástasis; o si no se puede desarrollar rickettsias. Estudios prospectivos para la configuración no equivocada de calcio y fósforo y vitamina D y medidas de la hormona paratiroidea.



## C A P I T U L O   I V

### DIAGNOSTICO, PROMOSTICO Y TRATAMIENTO.

La historia puede ayudar a establecer el diagnóstico sobre todo - cuando se obtienen unos antecedentes familiares positivos. Una historia de anemia, junto a los datos radiológicos dentales sugestivos, dan ma - yor confianza al diagnóstico.

La enfermedad puede diagnosticarse in útero mediante pelvimetría - y el niño puede nacer muerto. En los adultos, la anemia es manifiesta y existen antecedentes de fracturas en la infancia.

El diagnóstico clínico-radiológico es obvio en base a las caracte - rísticas de radiopacidad casi uniforme ya señaladas que, en los maxila - res, pueden ocultar la imagen de las raíces dentarias. En otros casos, - en estos huesos, los signos no son tan evidentes como en el resto del - esqueleto.

La gravedad es mayor cuanto más precoces son las manifestaciones, con un 75% de muertes en los primeros años y prácticamente sin sobrevi - das antes de los 20. En la forma benigna de la enfermedad el pronóstico varía considerablemente pudiendo esperarse una aceptable longevidad.

Un recuento de hematíes en los casos sospechosos puede evidenciar la anemia; se han publicado casos con un número de hematíes inferior al millón. Los estudios bioquímicos de la sangre (calcio, fósforo y fosfa - tasas alcalinas del suero) suelen dar valores normales.

Según los hallazgos de laboratorio, los pacientes tienen anemia - mieloptísica debido al desplazamiento de tejido medular hematopoyético -

por el hueso, los ganglios linfáticos, hígado y bazo a veces asumen una función hematopoyética y por esta razón puede haber hepatomegalia. En estos estudios de laboratorio se encontró que el recuento de eritrocitos puede llegar a un millón de células por  $\text{mm}^3$ . Los niveles séricos de calcio y fósforo suelen estar dentro de límites normales, como también el nivel de fosfatasa alcalina.

La técnica de diagnóstico más importante es la biopsia ósea, que muestra un déficit de la resorción ósea fisiológica; hay muchos osteoblastos pero pocos osteoclastos; la formación trabecular está desordenada y el tejido medular es fibroso.

Se ha comunicado que pacientes adultos con osteopetrosis benigna no presentan deficiencia de la actividad osteoclastica sino más bien una anomalía en el tipo y estructura del hueso. Pero con luz polarizada, se observó que el hueso tenía una marcada deficiencia de fibras, esto explicaría la tendencia a las fracturas en estos pacientes, la ausencia de erupción dental entre otras manifestaciones se relaciona con la falta de reabsorción ósea, la osteomielitis, y la interrupción en el desarrollo de las raíces dentales. Los defectos del esmalte parecen obedecer a los cambios esqueléticos, que afectan también a la amelogenénesis.

El diagnóstico diferencial puede plantearse en los primeros años con hipervitaminosis A y D y con sífilis congénita, pero para los primeros hay antecedentes de administración de las vitaminas y en el último caso otros signos clínicos ya clásicos y reacciones serológicas positivas. En los casos más benignos de la enfermedad con mayor sobrevida,

por consiguiente, una relativa posibilidad de confusión podría plantearse con la osteopetía fluorúrica. Sin embargo el antecedente epidemiológico, la fluorosis dental y la falta de manifestaciones en el cráneo la identifican.

No se conoce enfermedad alguna confundible con la osteopetrosis del adolescente.

La absorción de fósforo puede producir condensaciones confundibles de momento con las osteopetrósicas, pero las primeras se acompañan de reacciones periósticas y calcificadas de las membranas inter-óseas y de los ligamentos. La intoxicación producida por estroncio, flúor, plomo ó arsénico puede causar osteosclerosis tóxicas, que descartan mediante la anamnesis.

A veces la osteomielitis, la enfermedad de Paget y las metástasis óseas asociadas a un aumento de densidad y opacidad se parecen a la enfermedad de Albers-Schönberg, pero es fácil su diferenciación.

La triada propia de ésta enfermedad es sumamente orientadora: 1°. fracturas espontáneas fáciles; 2°. anemia y 3°. pérdida de la visión por compresión ó atrofía del nervio óptico.

La osteopetrosis periapical focal que es otro tipo de osteopetrosis se puede distinguir del cementoma debido a su ubicación posterior y falta de predilección por raza, sexo ó edad. El cementoblastoma puede eliminarse en razón de que no puede demostrarse radiográficamente ni por medio de la percusión continuidad con la raíz. La expansión también falta. La osteítis condensante focal es importante en el diagnóstico diferencial; no obstante, no pueden demostrarse caries profundas grandes-

restauraciones ni otras fuentes de inflamación pulpar.

En los casos mencionados de osteopetrosis del adulto con evolución benigna y maligna, inicialmente se valoró el papel de la calcitonina como decisivo en la aparición y desarrollo de la enfermedad; sin embargo, al estudiar la relación entre el timo y la osteopetrosis se ha comprobado que las alteraciones en la remodelación ósea no pueden ser atribuidas ni a un exceso de producción, de secreción o a niveles altos de calcitonina circulante.

Se han detectado anomalías ultraestructurales y citoquímicas en los osteoclastos de animales osteopetróticos tendiendo a vincular la patogenia de ésta enfermedad con una alteración inmune, dependiente en gran medida de la inmunidad celular.

El enfoque inmunológico de las alteraciones de la actividad osteoclástica ha tenido importantes repercusiones en el pronóstico. El trasplante de médula ósea en la osteopetrosis maligna de un niño de 2 meses y medio y los practicados a dos niños de 15 meses y 10 años, respectivamente, seguidos de remisión radiológica de la enfermedad vienen a corroborar la hipótesis de una patogenia inmunológica.

Aunque la evolución maligna de la osteopetrosis es más frecuente en la forma infantil de transmisión recesiva, puede inicialmente aparecer como una osteopetrosis benigna, especialmente en el adulto, y posteriormente evolucionar hacia la malignidad con anomalías hematológicas del tipo de la aplasia medular, tal como ocurre en uno de nuestros casos en que la anemia y la trombopenia plantean graves problemas clínicos.

El mecanismo por el que se produce esta evolución maligna, aunque se venía achacando a la invasión de la médula hematopoyética, no está aclarado definitivamente.

Todo parece apuntar a una etiopatogenia inmune desvelada por la esperanza de una buena respuesta al trasplante de médula ósea.

El pronóstico de la osteopetrosis es malo durante la infancia. Muchos casos siguen un curso rápidamente fatal por las irreversibles alteraciones craneales, hematológicas por las infecciones secundarias. Si la enfermedad aparece más tardíamente el pronóstico es más favorable.

No se ha descubierto un tratamiento efectivo para ésta enfermedad. La carencia de vitamina D o administración de vitamina A no modifica el curso de la enfermedad.

El tratamiento es puramente sintomático; se vigilarán y tratarán la anemia y las fracturas y se mantendrá el estado general lo mejor posible, luchando contra las posibles infecciones; se procurará una buena higiene bucal. Aunque se ha propuesto la esplenectomía ésta terapéutica, de acción muy dudosa no es aconsejable pues el bazo puede actuar como órgano hematopoyético compensador.

Diversos tratamientos hormonales no se han mostrado eficaces hasta ahorita.

## C O N C L U S I O N E S

Es indiscutible que el cirujano dentista tiene un papel muy importante en el diagnóstico y tratamiento de todas las patologías, por lo cual debemos estar preparados para poder ayudar al paciente cuando se presentan éstas. Será necesario saber diferenciar lo normal de lo anormal, ayudándonos de conocimientos previamente adquiridos durante el transcurso de la carrera y la experiencia adquirida en ésta práctica profesional.

Contamos con innumerables patologías tales como la osteopetrosis que además de afectar la estructura y morfología de los dientes y maxilares presenta alteraciones en otras partes del cuerpo que llegan a alterar la salud de los pacientes y alterarlos psíquicamente afectando a su personalidad.

Aunque la evolución maligna de la osteopetrosis es más frecuente en la forma infantil de transmisión recesiva, puede inicialmente aparecer como una osteopetrosis benigna, especialmente en el adulto, y posteriormente evolucionar hacia la malignidad. Los enfermos con alteraciones graves son muy desgraciados, ya que las fracturas óseas múltiples provocan el acortamiento y la deformidad de las extremidades, haciéndoles imposible la deambulaci3n.

Actualmente las perspectivas terapéuticas han sufrido un cambio muy esperanzador para ésta enfermedad con el trasplante de médula ósea que esperamos tenga una buena respuesta por parte de estos pacientes.

## B I B L I O G R A F I A

Diagnóstico en Patología Oral.

Edward V. Zegarelli, Austin H. Kutcher, George A. Hyman.

Primera Edición., Barcelona, España.

Salvat Editores, S. A. 1972.

Tratado de Patología Bucal.

Shafer, Hine, Levy.

Tercera Edición., México, D. F.

Nueva Editorial Interamericana, S. A. 1982.

Enfermedades de la Boca.

David, Grinspan.

Primera Edición, tomo III., Buenos Aires, Argentina.

Editorial Mundi, S. A. C. I. F. 1976.

Temas de Patología Bucal Clínica.

Ricardo Francisco, Borghelli.

Primera Edición, Tomo II., Buenos Aires, Argentina.

Editorial Mundi, S. A. I. C. y F. 1979.

Diagnóstico Radiológico en Odontología.

Edward C. Stafne.

Primera Edición., Buenos Aires, Argentina.

Editorial Médica Panamericana, 1978.

Revista Clínica Española.

Jorge, Suan.

Tomo 169, Núm. 2., Madrid, España.

Editorial Torras Hostench, S. A. 1983.

Revista Clínica Española.

D. Pomerane, L. Weis, A. Martínez, M.L. Torino.

Tomo 171, Núm. 3., Madrid, España.

Editorial Torras Hostench, S. A. 1983.

American Journal de Enfermedades de la Niñez.

Gabriel, Oliveira, H.D.

Vol. 140, Núm. 4., E.U.A.

Editorial Policy 1986.

Synopsis of Pathology.

Anderson, W.A.D., M. Thomas, Scotti.

Octava Edición., E.U.A.

C.V. Mosby Company. 1976.

Patología y Clínica Médicas.

Agustín Pedro, Pons.



**Tomo III., Barcelona, España.**

**Salvat Editores, S. A. 1970.**

**Tratado de Patología Humana.**

**Brunson, Gall.**

**Primera Edición, México, 4, D. F.**

**Editorial Interamericana, S. A. de C. V. 1975.**

**Thoma, Patología Oral.**

**Robert, J., Gorlin D.D.S., M.S., Henry W. Goldman, D.M.D.**

**Sexta Edición., Barcelona, España.**

**Salvat Editores, S. A. 1963.**

**Radiología Dental.**

**John W. Preece, D.D.S.**

**Vol. 58, Núm. 4., San Antonio, Texas.**

**Editor John W. Preece. 1984.**