



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO**  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION

SECRETARIA DE SALUD DEL DISTRITO FEDERAL  
DIRECCION DE EDUCACION E INVESTIGACION  
SUBDIRECCION DE POSGRADO E INVESTIGACION

CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACION EN

ORTOPEDIA

**“FRACTURA DE CADERA EN UN PACIENTE CON  
PICNODISOSTOSIS: REPORTE DE UN CASO”**

TRABAJO DE INVESTIGACION CLINICA

PRESENTA:

**DR. ENRIQUE PARRA GARCIA**

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN

**ORTOPEDIA.**

DIRECTOR DE TESIS

**DR JUAN LUIS TORRES MENDEZ**

2010



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 esta 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.

## INDICE

RESUMEN	1
INTRODUCCIÓN	3
CASO CLINICO	8
DISCUSIÓN	15
CONCLUSIONES	17
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	19

## RESUMEN

La picnodisostosis es un síndrome raro de una prevalencia mundial de menos de un caso por millón de habitantes, en el cual la principal manifestación es el aumento en la densidad ósea, incrementando esto el riesgo de fracturas causadas por mecanismos de baja energía, sin afectarse de acuerdo a la literatura la consolidación de las mismas.

Debido a la poca prevalencia mundial de este síndrome, no se han hecho estudios significativos de el tratamiento de fracturas en pacientes que presentan esta entidad patológica, encontrando escasos reportes en los cuales se menciona, que las fracturas se deben tratar como en un paciente previamente sano; no teniendo en cuenta que la densidad ósea y la disminución del calibre del canal medular de estos pacientes dificulta al medico ortopedista realizar algunos tratamientos como el enclavado endomedular.

En este trabajo se presenta un caso de fractura subtrocanterica Tipo II de Seinsheimer, que en un paciente sano, de acuerdo a la literatura se trataría con un enclavado endomedular, con un clavo de

reconstrucción, pero debido a la disminución en el calibre del canal endomedular y la densidad ósea aumentada que dificultarían la colocación de este, se decidió por una osteosíntesis con placa DCP mediante técnica mínima invasiva.

Encontrando un resultado adecuado que permitió a la paciente iniciar movilidad inmediata y apoyo gradual de la extremidad afectada.

Palabras clave: picnodisostosis, fractura subtrocanterica, técnica mínima invasiva.

## INTRODUCCIÓN

Del griego *pycnos*, (grueso o defectuoso), *dys*, (defectuoso) y *osteon*, (*hueso*), La picnodisostosis es un síndrome descrito por primera vez en 1923 por Montanari siendo usado el termino de “picnodisostosis en 1962 por Maroteaux y Lamy<sup>7</sup>, se trata de una entidad de carácter autosómico recesivo y que se asocia a consanguineidad con una prevalencia mundial posible de menos de un caso por un millón. En la literatura mundial se encuentran reportados solo 150 casos.<sup>3</sup>

Consiste en una osteocondrodisplasia cráneo metafisaria que cursa con aumento en la densidad ósea, cuya fisiopatología molecular se debe a una deficiencia de catepsina K, enzima crítica en la remodelación ósea, en esta patología la función osteoclástica para desmineralizar el hueso es aparentemente normal, pero la matriz ósea no se degrada adecuadamente. La porción genómica afectada se localiza en la región pericéntrica del cromosoma 1.

La catepsina K es una cisteína proteasa lisosomal, similar a las catepsinas S y L, que se expresa en los osteoclastos y el gen codificador está localizado en la banda 1q21<sup>8</sup>. La catepsina K es la única cisteína proteasa con alta expresión en osteoclastos, y con actividad en la degradación de colágeno tipos I y II, osteopontina y osteonectina así como disminución del pH; por lo que las manifestaciones de esta enfermedad reflejan acúmulo de un sustrato no degradado.

La degradación de la matriz es un paso crucial para promover la aposición de hueso nuevo, así como también es ampliamente aceptado que la formación y resorción ósea son procesos ligados que mantienen la estructura y propiedades mecánicas del hueso, por lo tanto la disfunción de alguno de estos procesos produce un imbalance en el recambio óseo.

En la picnodisostosis el volumen óseo incrementa mas allá de sus límites naturales debido a la actividad osteoclástica disfuncional, cuando una cantidad crítica de masa ósea se forma, la actividad osteoblástica y osteoclástica se alentecen.

En el hueso normal de acuerdo a la ley de Wolff, la arquitectura trabecular sigue las principales direcciones de sollicitación. En el hueso picnodisostótico se encuentra un gran desorden en la organización de esta.

La organización lamelar caótica de las trabéculas podría ser un elemento para entender la fragilidad ósea observada en la picnodisostosis. Todo lo anterior sugiere que la incrementada susceptibilidad a las fracturas observada en la picnodisostosis resulta de un deterioro de la arquitectura ósea la cual pierde la propiedad de adaptarse a las cargas mecánicas.

Dentro de las manifestaciones clínico radiológicas de la picnodisostosis encontramos pacientes de talla baja, y extremidades cortas, osteoesclerosis generalizada, hipoplasia o ausencia de la porción lateral de las clavículas, acrosteolisis de falanges distales, displasia de cráneo, presencia de huesos wormianos, fontanelas abiertas, ausencia o neumatización de senos paranasales, micrognatia, ángulo mandibular obtuso, maxilar pequeño, nariz de “cotorra” y retardo y desorden en la aparición de los dientes. En la columna falta de segmentación a nivel atlantoaxoideo y en vertebras lumbares inferiores, espondilolistesis, ensanchamiento de huesos

largos “en forma de matraz de Erlenmeyer”. A diferencia de la osteopetrosis, no se encuentran alteraciones en la hematopoyesis, y los canales medulares de los huesos largos, aunque disminuidos en su diámetro se encuentran permeables.

La esperanza de vida es normal, y las complicaciones ortopédicas son la aparición de fracturas patológicas frecuentes, para las cuales según reportes de la literatura, no hay tratamientos especiales, sino que se deben de tratar como cualquier fractura, ya que la consolidación es adecuada, solo se deberá tomar en cuenta la disminución del diámetro del canal medular en los huesos largos.<sup>1</sup>

El manejo de las fracturas diafisarias en los pacientes con picnodisostosis ha sido poco estudiado, y las posibles dificultades técnicas al aplicar enclavado endomedular no han sido evaluadas.<sup>10</sup>

Se encontró un caso reportado en la literatura de fractura subtrocanterica en un paciente con picnodisostosis, el cual fue tratado con enclavado endomedular, reportando los autores una gran dificultad técnica para el rimado del canal medular, no pudiendo rimar mas allá de 8 mm, así como el prolongado tiempo quirúrgico para realizar dicho procedimiento. Por lo que recomiendan la fijación

extramedular como alternativa para el manejo de este tipo de fracturas.<sup>11</sup>

Como tratamiento médico se ha recurrido ocasionalmente al uso de bifosfonatos<sup>10</sup>, así como de hormona de crecimiento, también existen reportes de uso de teriparatide que reduce la fragilidad ósea y activa el recambio óseo.<sup>9</sup>

En la literatura se encontró un caso de fractura subtrocanterica de fémur en un paciente joven con picnodisostosis, el cual falleció por embolismo graso posterior a la osteosíntesis con enclavado endomedular, atribuyendo esta complicación a la arquitectura anormal del canal medular, que resultó en un aumento considerable de la presión endomedular tras el rimado endomedular predisponiendo al embolismo graso<sup>7</sup>

## CASO CLÍNICO

Se trata de paciente femenino de 24 años de edad que acude el día 09 de mayo de 2009 al servicio de urgencias del Hospital General “Xoco”, por presentar dolor intenso en cadera izquierda, así como incapacidad para la bipedestación y la deambulaci3n, sin antecedente traumático.

A su ingreso se realiza interrogatorio directo, refiriendo la paciente que al subir escaleras, súbitamente inicia con dolor intenso en cadera izquierda, así como incapacidad para mantenerse en bipedestaci3n y/o deambular por el dolor intenso de la cadera, refiere también haber escuchado un “crujido” en la cadera afectada.

Durante el interrogatorio, la paciente refiere que a los 17 años se realizó diagnóstico de osteogénesis imperfecta, posterior a presentar fractura bilateral de tibia sin presencia de traumatismo, solo por permanecer en bipedestaci3n por tiempo prolongado, refiere que se realizó tratamiento quirúrgico para ambas fracturas, consolidando en forma y tiempo adecuados.

A su ingreso se inmoviliza con férula lumbopodálica, y se inicia manejo médico con analgésico, protector de mucosa gástrica, antitrombótico y se realizan laboratorios de rutina, los cuales reportan:

BH: Hgb: 13.9 Hct: 40.4 Plaq: 240 Leucos: 7.31

TP: 13.9 seg 81% actividad TTP: 31.5 seg.

QS: Gluc: 78 Urea: 23.5 Creat: 0.7 Na: 139.9 K: 3.77 Cl: 104.3

Ca:8.8 Mg: 2.0

Se realiza radiografía anteroposterior de cadera izquierda encontrando solución de continuidad a nivel de región subtrocanterica, 14 mm por debajo de trocánter menor, trazo simple transverso, con angulación lateral de 50 grados, se observa esclerosis ósea generalizada, disminución en el diámetro del canal medular siendo este de 4 mm. , un índice corticodiafisario de 0.7 y un ángulo cervicodiafisario de 30 grados. Fig. 1



Fig. 1 Radiografía anteroposterior de cadera izquierda. Se observa la fractura, la esclerosis ósea y la disminución del diámetro del canal medular

A la exploración física la paciente presenta malformaciones dentales, micrognatia, nariz de “cotorra”, hipoplasia de las falanges dentales de 1er y segundo dedo bilateral, así como talla baja y extremidades cortas. Lo que aunado a las fracturas sin antecedente traumático, nos hacen sospechar de alguna patología ósea de fondo, como la picnodisostosis, por lo que se realizan radiografías de cráneo y extremidades, encontrando huesos wormianos que dan una imagen

característica en antifaz, persistencia de fontanelas abiertas, micrognatia, acrosteolisis de falanges distales, esclerosis generalizada, disminución de el diámetro de los canales medulares, pero sin obliteración de estos. Observamos también la osteosíntesis de ambas tibias con placas DCP, en las cuales se observa una consolidación normal. Fig. 2 - 4



Fig. 2 Rx de mano, se observa hipoplasia de falanges distales de 1er y 2do dedos.



Fig. 3 Rx Anteroposterior de cráneo, se observan huesos wormianos y fontanelas abiertas y dientes supernumerarios en 2 hileras



Fig. 4 Rx anteroposterior de ambas piernas, en la cual se observa consolidación completa de ambas fracturas de tibia.

De acuerdo a los antecedentes, el interrogatorio, la exploración física y los estudios radiográficos se integra el diagnóstico de Fractura subtrocanterica de fémur izquierdo, Tipo II A de Seinsheimer y de Picnodisostosis, se propone para tratamiento quirúrgico consistente en osteosíntesis de fémur con placa DCP de 10 orificios con técnica mínima invasiva.(Fig.5) Se descarta la posibilidad de colocar un enclavado endomedular debido a la disminución del diámetro del canal medular, evitando así, complicaciones técnicas con el rimado de canal y el diámetro del clavo endomedular.

Se realiza la cirugía el día 22 de mayo de 2009, con un tiempo quirúrgico de 60 minutos y un sangrado de 100 cc. Sin complicaciones ni incidentes durante el transoperatorio, la paciente inicia movilidad de la cadera afectada a las 24 hrs de la cirugía, cursa con evolución satisfactoria durante el posoperatorio y se egresa a las 72 horas. Sin complicaciones.



Fig. 5 Radiografía anteroposterior de cadera izquierda. Se observa osteosíntesis y adecuada reducción de fractura.

Con el método utilizado se redujo el tiempo quirúrgico, así como el sangrado transoperatorio, además no se enfrentó a las dificultades técnicas del enclavado endomedular reportadas en la literatura.

Se obtuvo una reducción anatómica de la fractura y una estabilidad absoluta que permitirá a la paciente el apoyo en corto tiempo y le permite iniciar la movilidad inmediatamente.

## DISCUSIÓN

En primera instancia hacer mención que debido a la poca prevalencia de este síndrome, se tiene poco conocimiento acerca de sus características clínicas y radiológicas, por lo que se llega a confundir esta entidad patológica como en el caso de la paciente que había sido diagnosticada años atrás como osteogénesis imperfecta, razón por la cual es necesario tener en mente el diagnóstico de picnodisostosis en pacientes con fracturas sin antecedente traumático y que presenten las características clínico - radiográficas ya descritas; cabe mencionar además que los exámenes de laboratorio se encuentran siempre dentro de la normalidad, esto para realizar el diagnóstico correcto y así poder brindar un tratamiento adecuado.

Los pacientes que padecen picnodisostosis, son propensos a sufrir fracturas múltiples a lo largo de su vida, las cuales implican un reto terapéutico para el ortopedista tratante, ya que los procedimientos quirúrgicos convencionales pueden tener complicaciones o implicar un alto grado de dificultades técnicas, por lo que debemos siempre tener

un panorama amplio de posibilidades terapéuticas para el tratamiento de estos pacientes.

Para el tratamiento de esta paciente en particular, se optó por el tratamiento quirúrgico que se consideró no tendría dificultades técnicas y que brindaría la oportunidad de reducir el tiempo quirúrgico, y sangrado; así como obtener una estabilidad absoluta de la fractura para inducir la pronta consolidación de la misma y reintegrar de manera pronta a la paciente a sus actividades cotidianas.

## CONCLUSIONES

1. La picnodisostosis es una entidad patológica extremadamente rara, pero que debemos tener presente para no confundir con otras patologías que se caracterizan por el aumento de la densidad ósea, debiendo realizar una exploración física completa, interrogatorio adecuado y conocer las características radiográficas de esta entidad, para realizar un correcto diagnóstico cuando esta se presente.
2. El tratamiento de las fracturas en pacientes con picnodisostosis es un reto para el ortopedista, quien debe elegir el procedimiento menos cruento, el que no prolongue demasiado el tiempo quirúrgico y el sangrado transoperatorio, pero que brinde estabilidad suficiente a la fractura para que se realice el proceso de consolidación ósea.

3. El tratamiento elegido para la paciente fue el adecuado, brindo estabilidad a la fractura, no represento dificultad técnica y no se presentaron complicaciones trans ni post quirúrgicas.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tachdjian MO. *Ortopedia pediátrica*. 2ª Ed. interamericana. 1994: 864 -867.
2. Fujita T, et al. *Novel mutations of the cathepsin K in patients with pyknodysostosis and their characterization*. J Clin Endoc Metabol 2000; 85. 425 – 431.
3. Herrera ER. *En búsqueda de la densidad ósea a propósito de Henri de Toulouse – Lautrec*. Rev Mex Reumat 2003; 18: 105 – 110.
4. Road JA, et al. *Genomic organization and chromosome localization of the human cathepsin K gene (CTSK)*. Genomics 1997; 41: 169 – 176.
5. Fratzi – Zelman N, et al. *Decreased bone turnover and deterioration of bone structure in two cases of pycnodysostosis*. J Clin Endoc Metabol 2004; 89(4): 1538 – 1547.
6. Parrón R., Rivera I., Pajares S. *Problemas ortopédicos en la picnodisostosis*. Patología del aparato locomotor.

7. A. Kumar. *Pycnodysostosis case report*. International orthopaedics (SICOT) (1988) 12: 261 – 263.
8. A. F. Schilling, et al. *High bone mineral density in pycnodysostosis patients with a novel mutation in the propeptide of cathepsin K*. Osteoporos Int. (2007) 18: 659 – 669.
9. Pascale Chavassieux, et al. *Mechanisms of the anabolic effects of Teriparatide on bone: Insight from the treatment of a patient with Pycnodysostosis*. Journal of Bone and Mineral Research, Volume 23, Number 7, 2008.
10. Timothy U. Jiya et al. *Diaphyseal femur fracture in Pycnodysostosis treated with Pennig wrist external fixator: a case study*. Eur J Trauma 2006; 32 : 477 – 9.
11. Zile Singh Kundu, et al. *Subtrochanteric fracture managed by intramedullary nail in a patient with pycnodysostosis*. Joint Bone Spine 71 (2004) 154 – 156.