

OSTEOPETROSIS FAMILIAR: ENFOQUE RADIOLÓGICO



Autores: Torres Rocío, Salvador Diego, Aguilera Sofia, Dalale Lucas, Contreras Agustina
veriitootorres26@gmail.com
Sin conflictos de intereses.
Residencia de Diagnóstico por imagen- Imagen Clara.
Salta- Argentina.

Presentación del caso:

Tres pacientes femeninas (madre y sus dos hijas) se presentan al servicio de rayos por control de fracturas patológicas múltiples.

Hallazgos imagenológicos:

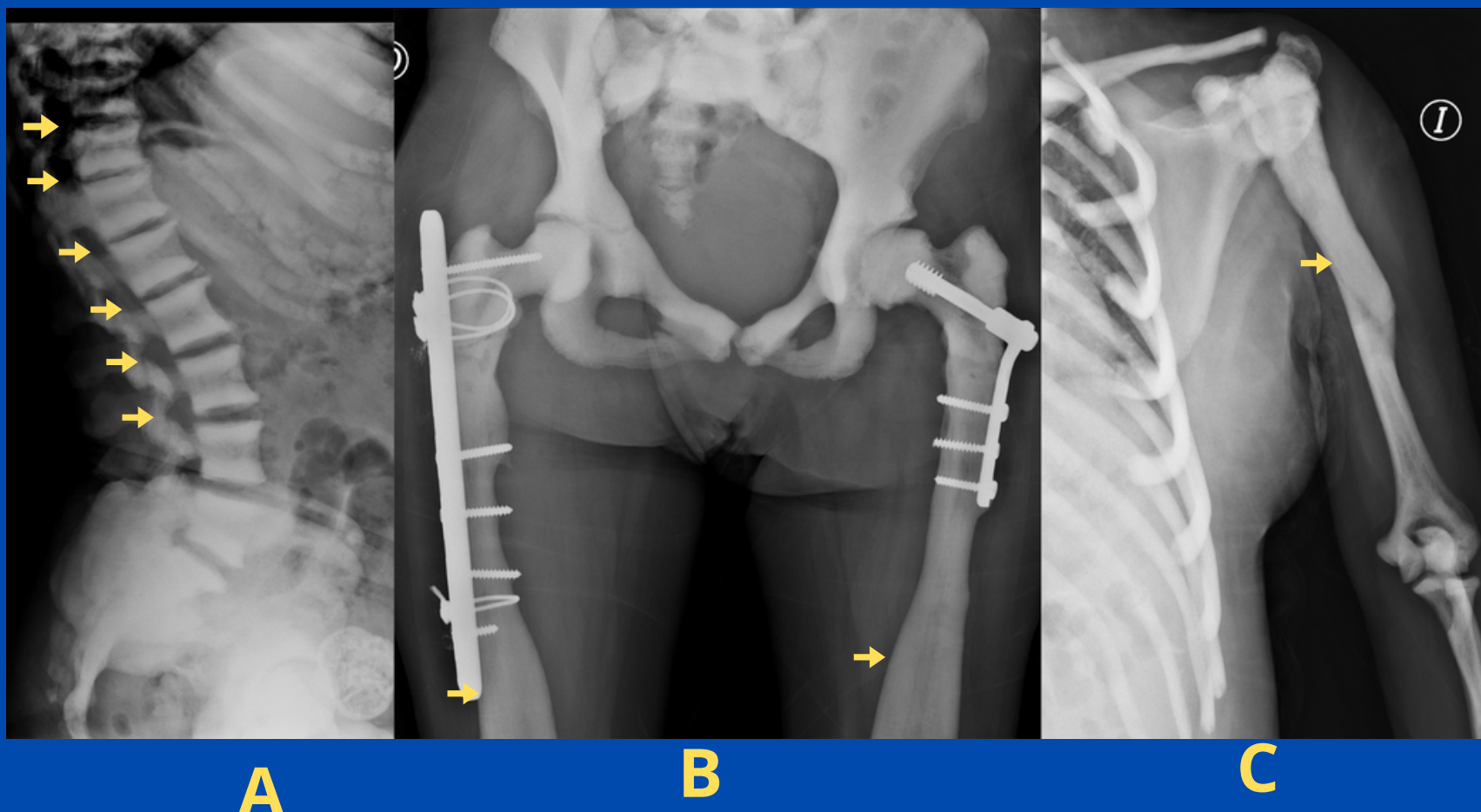
En las distintas radiografías se pueden visualizar los patrones característicos de la osteopetrosis:
Mayor densidad ósea.

Engrosamiento de las placas terminales de las vértebras (vértebras sándwich) (A) y de los endohuesos (apariencia de "hueso dentro del hueso").

Deformidad tipo matraz Erlenmeyer de los huesos tubulares. (B)

Fracturas patológicas. (C)

Bandas metafisarias radiolúcidas alternas.



Discusión:

La osteopetrosis es un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por la disminución de la resorción ósea por insuficiencia osteoclástica, que puede deberse a varios defectos congénitos. Existen tres grupos clínicos: Autosómico recesivo infantil maligno; Autosómico recesivo intermedio ; Autosómico dominante (Enfermedad de Albers-Schonberg u osteopatía marmórea)

La radiografía es el primer método diagnóstico ya que presenta patrones específicos de la enfermedad:

Apariencia de hueso sobre hueso: Las bandas paralelas de hueso denso pueden dar la apariencia de "hueso dentro del hueso" o "endohuesos". Este hallazgo suele ser prominente en la pelvis, los huesos largos, las falanges y las vértebras.

Conclusión:

La radiografía es el Gold Estándar ya que presenta patrones específicos de la enfermedad, aunque también se pueden realizar estudios genéticos y otros estudios auxiliares como TAC y RMN.

Bibliografía:

Bailey JR, Tapscott DC. Osteopetrosis. [Actualizado el 24 de abril de 2023]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; enero de 2025
Calvin C Wu, Michael J Econs, Linda A DiMeglio, Karl L Insogna, Michael A Levine, Paul J Orchard, Weston P Miller, Anna Petryk, Eric T Rush, Dolores M Shoback, Leanne M Ward, Lynda E Polgreen, Diagnóstico y tratamiento de la osteopetrosis: directrices de consenso del Grupo de trabajo sobre osteopetrosis, The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism , volumen 102, número 9, 1 de septiembre de 2017, páginas 3111–3123