

Osteólisis familiar

Por el DR. GUILLERMO BERNAL⁽¹⁾

Afección rara, poco conocida, y de la cual, que nosotros sepamos, no hay nada publicado en Cuba y relativamente poco en el extranjero.

Aparición cronológica en la segunda década de la vida, afectando ambos sexos, de herencia dominante y a veces con progenitores sanos, como son los casos nuestros, y que Bruns y Price los explican: bien por una disminución de la penetrancia, bien por herencia recesiva.

Caracterizada por úlceras múltiples en la planta de los pies, o a veces de los dedos, de evolución tórpida, poco o nada dolorosas, que puede a veces afectar las manos, con eliminación de secuestros óseos, y que tiende espontáneamente a la curación después de producir mutilaciones, dejando como secuela muñones de pie, denominados por Bruns: pies de caballo.

Cursa con magnífico estado general y radiológicamente se aprecian osteólisis progresivas de falanges y metatarsianos, bilaterales aunque no simétricas ni simultáneas. Osteólisis que respeta el tarso y con integridad de los latidos arteriales. Se acompaña de trastornos de la sensibilidad, consistentes en hipoestesia o anestesia, sobre todo de la sensibilidad térmica y dolorosa, que se extiende en las extremidades superiores hasta el codo y en las inferiores hasta la rodilla. Más o menos en estos términos viene descrita en el Roentgen diagnóstico de Schinz.

Su diagnóstico se basa fundamentalmente en su presentación familiar, su cronología de aparición, su cuadro clínico y evolutivo, su aspecto radiológico (sin que sea específico), en la negatividad de determinados exámenes y por exclusión de otros diagnósticos.

Su tratamiento es puramente sintomático y sólo cabe la profilaxis genética condenando el matrimonio entre consanguíneos.

A continuación pasamos a describir nuestros casos.

E. G. G. de 24 años, blanca, soltera. Historia Clínica No. 8341 ingresa en nuestro Servicio el 12 de agosto de 1964.

Motivo de ingreso: Proceso deformante y mutilante del pie izquierdo.

Historia de la enfermedad actual: Refiere nuestra paciente que el inicio de su afección se remonta a doce años atrás. Dice haberle comenzado por una vesícula o flictena ubicada en la cara plantar del dedo gordo del pie izquierdo a nivel de la articulación metatarsofalángica, que pronto hizo ruptura dejando escapar un líquido claro, no purulento. En este sitio se inició un proceso ulcerativo de evolución tórpida, apenas doloroso, con los caracteres de un mal perforante plantar, con

tumefacción del pie, sin cambios de temperatura local apreciable (salvo en determinados momentos críticos, posiblemente por infección secundaria), con eliminación de secuestrados que en el transcurso del tiempo terminan con la pérdida de los dedos (como le ocurrió con el segundo del pie izquierdo), no así con el dedo gordo que, después de la eliminación de los secuestrados, dice haberle cicatrizado. El tercer dedo del pie izquierdo refiere tenerlo actualmente en proceso evolutivo. Por lo demás refiere ser una persona saludable, no ha perdido de peso y mantiene buen apetito.

Antecedentes patológicos personales: Sarampión, varicelas, paludismo y parasitismo. No hay antecedentes operatorios ni trauma.

Hábitos tóxicos: Café + + +.

Antecedentes patológicos familiares: Nos refiere ser hija de un matrimonio en el que existe consanguinidad: su padre y su madre son primos hermanos. Sus progenitores no padecen la enfermedad, pero de los doce hijos que tuvo el matrimonio cuatro la padecen: dos varones y dos hembras. Que una hermana de su padre se casó con el hermano de su madre y que de este otro matrimonio (primos hermanos también) cuatro hijos padecen la enfermedad: un varón y tres hembras.

A casi todos les empezó entre los diez y quince años de edad, alguno ha perdido hasta la mitad del pie, todos disfrutaban de buen estado general y la afección sigue un curso prácticamente apirético y poco doloroso.

Examen físico general: Paciente normolínea que, a pesar de su proceso mutilante, deambula libremente sin claudicaciones. Mucosas normales. Panículo conservado. Distribución normal de su vello, sin zonas de alopecia ni en

cuero cabelludo ni en las cejas. No se observan nodulos cutáneos ni manchas acrómicas. En brazo izquierdo cicatriz por antigua quemadura en la infancia.

Peso: 146 lbs. *Tatila:* 1.58.

En región dorsal del pie izquierdo se aprecia descamación e hiperpigmentación de la piel, posiblemente por el uso excesivo y frecuente de terapéutica local. El dedo gordo aparece de longitud más corta y en actitud viciosa (dedo en gatillo) con ligera rotación externa. A nivel del segundo dedo sólo se aprecia el muñón residual. El tercero presenta ulceración lateral, engrosado y con desviación interna. El cuarto engrosado y su extremidad distal desviada hacia adentro. En las manos se aprecian uñas en vidrio de reloj y cicatrices, secuela de traumatismos mínimos.

Temperatura local normal y de iguales caracteres en ambos miembros. No hay fenómenos vasomotores y los pulsos de las pedias están presentes y redundantes. No hay cianosis ni olores ofensivos.

EXAMEN POR APARATOS

Respiratorio: Normal.

Digestivo: Normal.

Genitourinario: Nada a señalar.

Hemolinfopoyético: No esplenoinegalia ni adenopatías.

Ginecológico: Normal.

Cardiovascular: Tomos rítmicos bien golpeados. Tensión arterial 148-85. Frecuencia del pulso 76 al minuto. Pulsos carotídeos radiales y femorales presentes y de caracteres normales. Los pulsos de las pedias más bien redundantes. *Oscilometría* practicada por el Dr. Argibay Parrado: normal.

Sistema Nervioso: En la esfera motriz la fuerza muscular está conservada.

No hay atroñas musculares ni contracciones fibrilares. Tono muscular normal. Coordinación normal.

Reflejos ósteotendinosos normales en miembro superior y en miembros inferiores prácticamente abolidos el rotuliano, aquiliano y cuboideo de Mendel Bechterew. No clonus de pie ni rótula.

Reflejos cutáneos: abdominales presentes. Cutáneo plantar: no Babinsky ni sucedáneos.

Esfera sensitiva: Hay en general una hipoestesia para todas las variantes de la sensibilidad, pero a predominio térmico doloroso extendiéndose en extremidades superiores hasta el codo y en las inferiores hasta más allá de las rodillas.

No hay dolor a la presión de las masas musculares ni hipertrofia de los nervios periféricos. No trastornos esfinterianos.

Pares craneales: Normales. Fondo de ojo: Normal.

Esfera mental: Paciente que coopera ampliamente a nuestro interrogatorio, sin afasia ni disartria, sin trastornos de la atención con integridad de su memoria, con sentido de autocrítica y con un tono emocional más bien triste.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Urea 38
Glicemia 91
Serología Negativa
Exudado nasal Negativo de Hansen
Orina Normal
Heces fecales .. Quistes A. Histolítica
Eritro 75 (12 de agosto)
Eritro 45 (22 de agosto)

El hemograma arrojaba ligera anemia secundaria con eosinofilia y ligera desviación a la izquierda, posiblemente re-

lacionada con una sepsis localizada en el pie. Días más tarde se repitió el heinogranía después de terapéutica antibiótica, habiendo desaparecido dicha desviación.

EXÁMENES RADIOGRÁFICOS

Hemos tomado radiografías al caso ingresado con Historia Clínica No. 8341 V a cuatro de los familiares afectados con igual dolencia: dos hermanos y dos primas. No hemos reproducido el historial detallado de estos cuatro casos porque en líneas generales reproducen las del caso presentado, variando solamente en detalles secundarios. Hemos tomado primero una fotografía de los cinco casos donde puede apreciarse el buen aspecto físico general de todos ellos. (Fig. 1).

Hemos tomado además fotografías de los pies y además fotografías de las radiografías de los pies de todos ellos. Las imágenes radiológicas detentan un patrón uniforme, pudiendo apreciarse los muñones residuales, las actitudes viciosas, los secuestros, las subluxaciones, la osteólisis y la reabsorción de las falanges y metatarsianos y detalle curioso: su respeto por el tarso.

En las placas simples de columna vertebral en el caso expuesto se aprecia una falta de fusión del arco posterior de la 7^{ma}. vértebra cervical, eventualidad que no se repite en ninguno de los otros cuatro familiares.

PLANTEAMIENTOS DIAGNÓSTICOS

1. Osteólisis familiar
2. Acrosteólisis
3. Siringomielia
4. Osteólisis criptogénica progresiva
5. Arteriopatía periférica
6. Hansen.

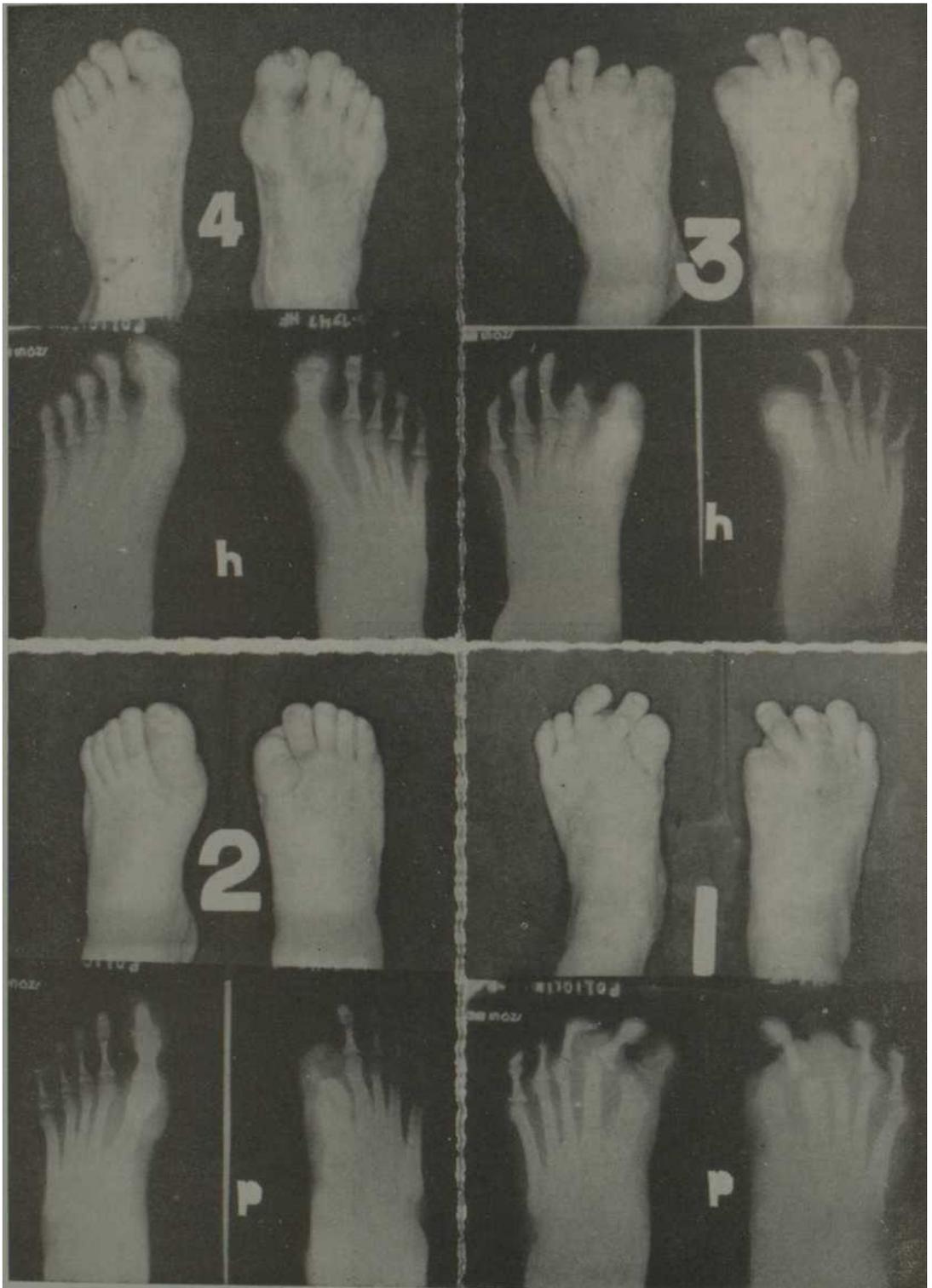


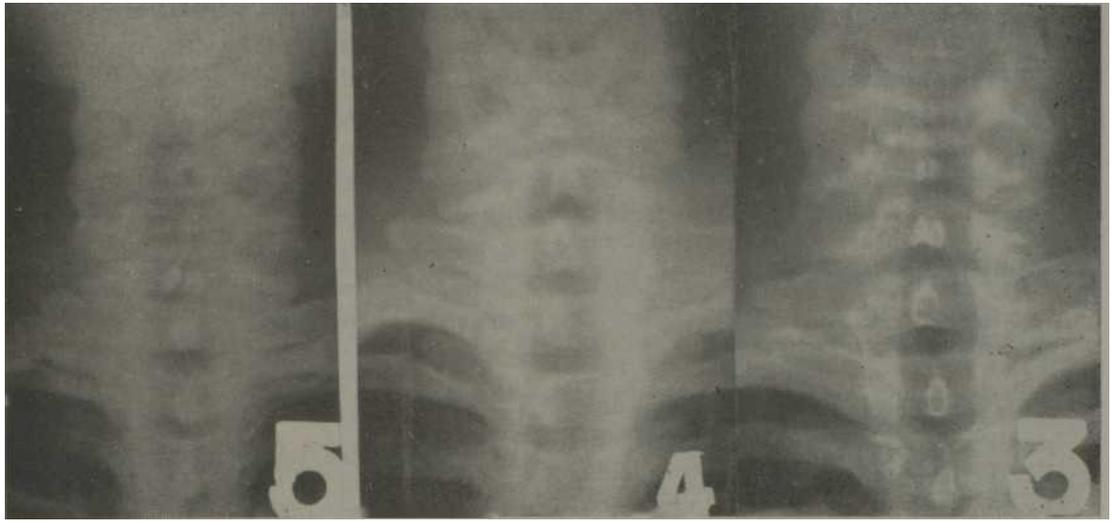
1. *R.G. prima de la paciente ingresada.*
2. *H.G. prima de la paciente ingresada*
3. *R.G.G. hermano de la paciente ingresada,*
4. *R.G.G. hermano de la paciente ingresada,*
5. *E.G.G. historia clínica 8341, paciente ingresada.*



5. *Fotografía de los pies de E.G.G. (Hist. Clin. No. 8341)*

5. *Radiografía de los pies de E.G.G. (Hist. Clin. No. 8341)*





5. E.G.G. Historia Clínica 8341
(Caso presentado)

4. R.G.G. (hermano)

3. R.G.G. (hermano)



2. H.G. (prima)

1. R.G. rprim«;

DIAGNÓSTICO POSITIVO

El sello indiscutible familiar de estos casos, su aparición cronológica en segunda década de la vida, el antecedente de consanguinidad de los progenitores, y las características clínicas, radiológicas y evolutivas reproducen el cuadro de la *osteólisis familiar*.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La aerosteólisis tiene en realidad una similitud grande con la osteólisis familiar, pero en casos descritos hemos leído su comienzo por el tobillo en tanto que la osteólisis familiar sólo afecta a metatarso y dedos. La aerosteólisis se la supone también afectando al acromion.

La siringomielia es una afección neurológicamente más rica: amiotrofias de las manos y antebrazos con sus variantes de mano de simio, de predicador y mano en garra; con piramidismo de extremidades inferiores, con cifo escoliosis y trastornos tróficos que asientan primordialmente en las manos.

La osteólisis criptogénica progresiva es independiente de la herencia, consecutiva a un trauma casi siempre con fractura; de localización condicionada por el trauma, y no se acompaña de ulceraciones. Se la supone por algunos relacionada con trastornos de las suprarrenales.

Las arteriopatías periféricas globalmente consideradas las eliminamos por la ausencia de asfixia o cianosis local, la conservación de los latidos arteriales, la normalidad de la temperatura, la ausencia de dolor (incompatible con una arteriopatía periférica), y por último la normalidad de la osciloinetría.

El Hansen lo descartamos por el inicio cronológico de la afección, por la

ausencia de manchas acrómicas inespecíficas de la piel, de lesiones nodulares en la oreja, de hipertrofia de los nervios cubitales, de mano en garra, de atrofiaciones musculares, de alopecia y anestesia de la cara, por la selectividad de las lesiones en los pies, la negatividad del exudado nasal, la evolución y por último el sello familiar indiscutible que tienen nuestros casos.

PRONÓSTICO

El pronóstico "quo ad vitam" es bueno; pero siempre dejando una huella mutilante.

TRATAMIENTO

Puramente sintomático. Combatir la infección secundaria cuando coexista y tratamiento quirúrgico corrector de las deformidades. El reposo es esencial en estos casos para evitar el trauma ambulatorio facilitado por la anestesia dolorosa.

PROFILAXIS

Evitar el matrimonio entre consanguíneos, pues no cabe la menor duda que en los cinco casos presentados, hijos de padres que eran primos hermanos entre sí, la nota consanguínea fue un factor de precipitación.

RESUMEN

Se presentan cinco casos de osteólisis familiar. Afección rara, de carácter hereditario, aparición en segunda década de la vida, caracterizada por úlceras múltiples de los pies y a veces de los dedos de las manos, con trastornos de la sensibilidad a predominio termoalgésico, con lisis y reabsorción de los huesos de metatarso y dedos, de evolución

crónica y de pronóstico bueno quo ad vitam. Tratamiento sintomático y a veces quirúrgico corrector. La consanguinidad ha sido un factor determinante en los

casos presentados, debiendo por consiguiente hacerse profilaxis genética condenando el matrimonio entre consanguíneos.

BIBLIOGRAFIA

1. —Schinz - Baensch ■ Friedl - Uehlinger: Roentgen Diag. Tomo 1: 5ta. edición, pág. 735 y 235. Salvat, Edit. España. 1953.
2. —John R. Hodgson - David G. Pugh Hermen Young: Roentgenologie Aspect of Certain lesione of bone: neurotrophic or infections. Radiology 50: 65-71. January, 1948.
3. —Alcalá Santaella, R.: Aeroosteolysis. Rev. Clínica Esp. 86: 352-6. 15 Sept. 1962.
4. —G. Schutelbrand: Enf del sist. nervioso, la edición, 142 y 138. Edit. Científico-Médica, Rev. Cub. Med. 5: 182-186. Mar-Abr. 1966
5. —Bernard J. Alpers: Clinical Neurology 3ra. edición, 327 F. A. Davis Company Publisher, 1955. Philadelphia.
6. —Tice ■ Sloan: Practice of Medicine Volume X, 454 Hagers Town, Maryland. W - F Prior Comp. Inc., 1959.
7. —V. Pardo Castelló: Dermatología y Sifilografía, 3ra. edición, 466. Cultural, S. A., la Habana, 1957.