

PRESENTACION DE CASO CLÍNICO, OSTEOPETROSIS

AUTORES:

DANIEL RODRIGUEZ MARTINEZ, M^aFE MINGUEZ, LARUA PINO PALMERO, FRANCISCO GOMAR SANCHO

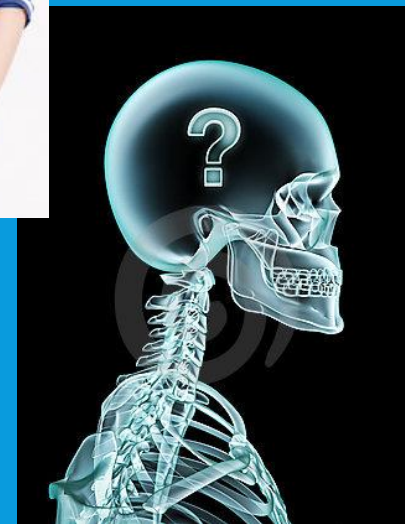
- Paciente de **sexo femenino, 16 años de edad**, remitida de su medico de atención primaria por "*Dolor de espalda y a la revisión ligera dismetría en miembro inferior izquierdo*".

No antecedentes patológicos, no antecedentes familiares, no antecedentes traumáticos.

- **Examen físico:** Anodina, Adams negativo, no dismetría, perfil rotacional normal.

- Paciente *actualmente realizando vida normal*, 2 meses aproximadamente desde que presentó el cuadro por el cual consultó a médico de cabecera

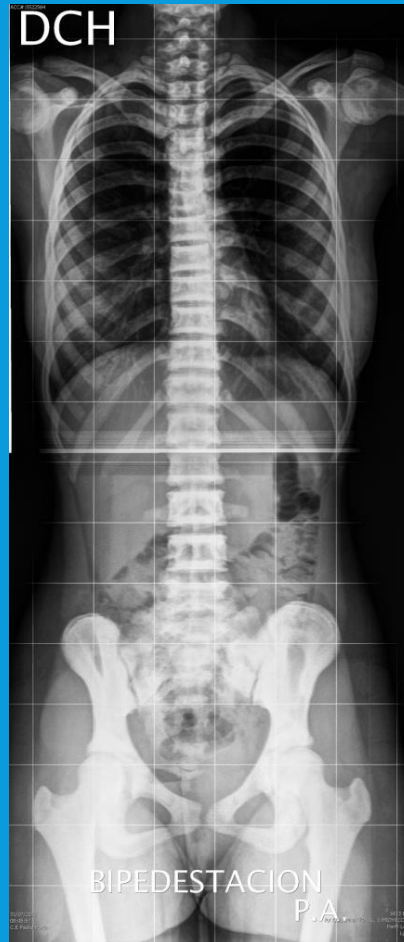
...Y la Rx?



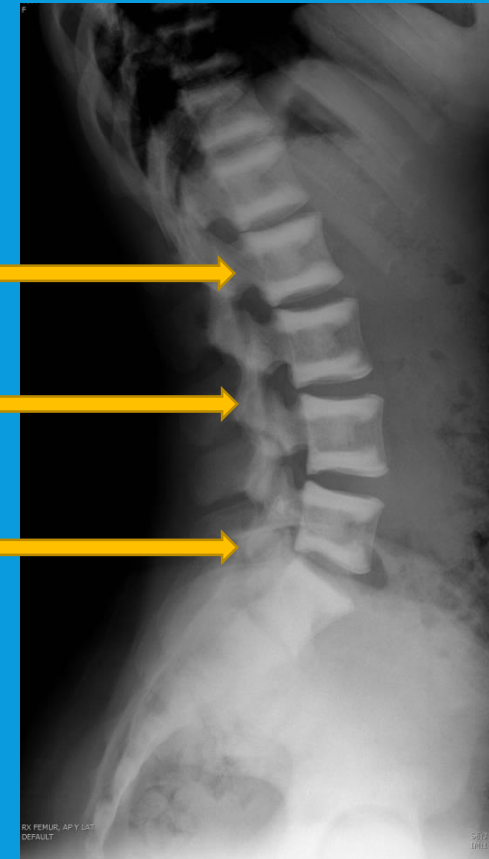
PRESENTACION DE CASO CLÍNICO, OSTEOPETROSIS

AUTORES:

DANIEL RODRIGUEZ MARTINEZ, M^aFE MINGUEZ, LARUA PINO PALMERO, FRANCISCO GOMAR SANCHO



Patrón en:
"Jersey de Rayas"



PRESENTACION DE CASO CLÍNICO, OSTEOPETROSIS

AUTORES:

DANIEL RODRIGUEZ MARTINEZ, M^aFE MINGUEZ, LARUA PINO PALMERO, FRANCISCO GOMAR SANCHO

Dos tipos principales:

- Osteopetrosis Autosómica Recesiva (ARO, Osteopetrosis Maligna)
- Osteopetrosis Autosómica Dominante (ADO, Osteopetrosis Tardía).
- **Etiología:** Falta o alteración de la función de los Osteoclastos. Mutaciones en *al menos 10* genes han sido identificados como la causa en humanos .
- La ADO suele debutar en pacientes adolescentes con fracturas secundarias a baja energía. Sus complicaciones más importantes son: Deformidades de las extremidades (secundarias a múltiples fracturas/mal-uniones), Osteomielitis (mandíbula), Sordera y Ceguera (Por compromiso de los conductos óseos en cráneo), Coxartrosis temprana.



RMN: Edema prevertebral
secundario a fractura patológica,
no vista en Rx



PRESENTACION DE CASO CLÍNICO, OSTEOPETROSIS

AUTORES:

DANIEL RODRIGUEZ MARTINEZ, M^aFE MINGUEZ, LARUA PINO PALMERO, FRANCISCO GOMAR SANCHO

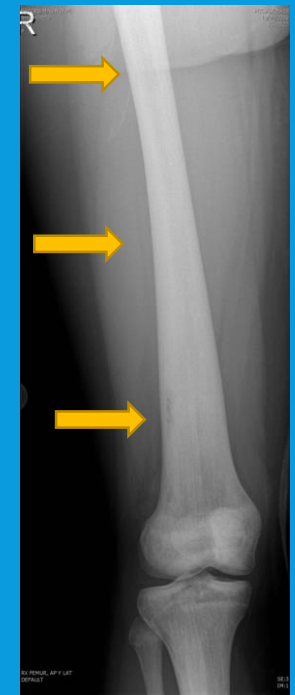
OTROS HALLAZGOS RADIOGRAFICOS:



Pelvis “dentro” de pelvis



“Borde en Cepillo”



Ausencia de canal medular

PRESENTACION DE CASO CLÍNICO, OSTEOPETROSIS



AUTORES:

DANIEL RODRIGUEZ MARTINEZ, M^aFE MINGUEZ, LARUA PINO PALMERO, FRANCISCO GOMAR SANCHO

Actualmente no se dispone de un tratamiento médico para la Osteopetrosis Autosómica Dominante.

Su manejo se basa en la implementación de exámenes oftalmológicos, auditivos y odontológicos rutinarios, cuidado de la higiene oral, importante cuidado de infecciones y de una adecuada información en el momento de requerir intervenciones quirúrgicas ortopédicas.

La osteopetrosis es una patología de **fácil diagnóstico** con estudios radiográficos simples y su identificación temprana en el historial clínico del paciente y pequeños cambios en la rutina diaria pueden generar una **mejoría en la calidad** de vida del paciente

1. Osteopetrosis, Orphanet Journal of Rare Diseases 2009, Zornitza Stark and Ravi Savarirayan
2. Malignant infantile osteopetrosis: case report with review of literature Laila Essabar, Toufik Meskini, & Said Ettair, Naima Erreimi, and Nezha Mouane
3. Association of severe autosomal recessive osteopetrosis and structural brain abnormalities: a case report and review of the literature. Stark Z1, Pangrazio A, McGillivray G, Fink AM.
4. Osteopetrosis: genetics, treatment and new insights into osteoclast function. Sobacchi C1, Schulz A, Coxon FP, Villa A, Helfrich MH.
5. Association of severe autosomal recessive osteopetrosis and structural brain abnormalities: a case report and review of the literature. Stark Z1, Pangrazio A, McGillivray G, Fink AM.