

ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Ángeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

Departamento de Ortopedia Infantil, Hospital Universitario y Politécnico La Fe

La Fe
Hospital
Universitari
i Politècnic



GRAN TEATRE DE XÀTIVA

14 y 15 de octubre de 2021

48

Congreso
SOTOCÁV



ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Angeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE DE VALENCIA

P-64



Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901), pintor y cartelista postimpresionista francés

INTRODUCCIÓN: La picnodisostosis es un trastorno de almacenamiento lisosómico autosómico recesivo raro del hueso en el que está mutada la enzima **catepsina K**. La incidencia mundial es de 1 caso por millón. Se caracteriza por una condensación difusa del esqueleto con engrosamiento de la corteza y estrechamiento de la cavidad medular.



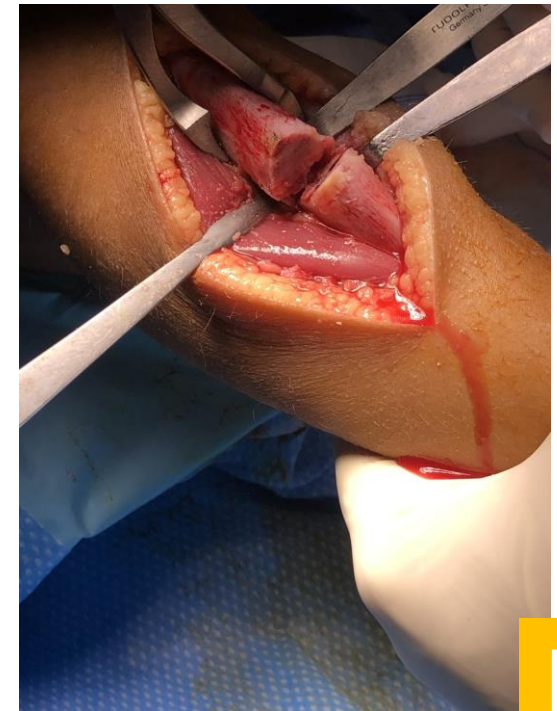
Sutura lambdaoidea diástásica con dolicocefalia
Hipoplasia mandibular
Muecas anteriores pronunciadas en cuerpos vertebrales

ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Angeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE DE VALENCIA

PRESENTACIÓN DEL CASO: Paciente de 4 años diagnosticada de picnodisostosis. La exploración radiológica mostró hipoplasia mandibular con ausencia de ángulo y rama vertical bilaterales, sutura lambdoidea diástásica con dolicocefalia, acrosteolisis, espondilolisis con espondilolistesis y un aumento generalizado y homogéneo de la densidad ósea con **fractura patológica en cortical anterior de tibia derecha**. La tibia presentaba ausencia de canal medular que impresionaba de osteopetrosis.

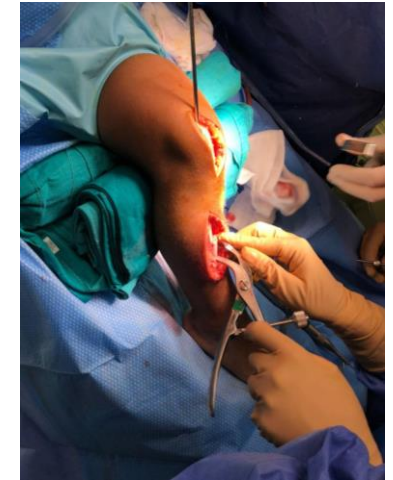
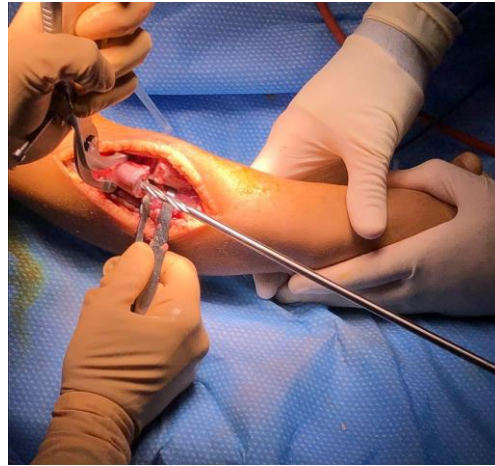
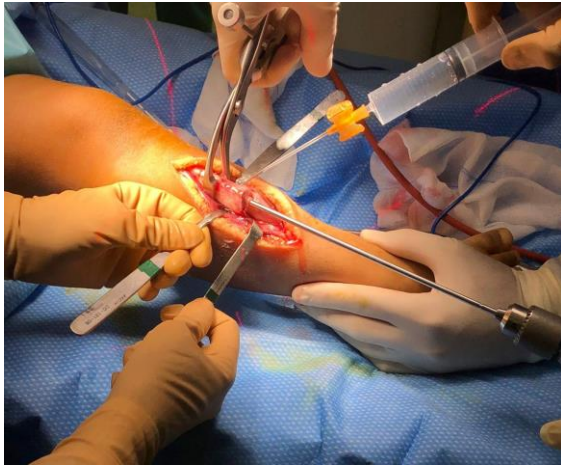


ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Angeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE DE VALENCIA

P-64



RESULTADOS: Se hospitalizó a la paciente con una reducción de la fractura y un yeso cerrado isquiopédico a la espera de la programación de la cirugía. La cirugía consistió en reducción, **labrado y fresado de canal** con colocación de un clavo telescópico de crecimiento de 5mm de diámetro.



ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Ángeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE DE VALENCIA

CONCLUSIONES:

El **diagnóstico precoz** de la picnodisostosis es esencial para la prevención de fracturas. La presentación de la picnodisostosis como una fractura atípica de tibia es rara y existe poca literatura sobre su manejo. En este caso mostramos su abordaje de manera detallada centrándonos sobretudo en el **manejo del canal medular ausente**.

