
Multimed 2021; (25)6: e2223

Noviembre - Diciembre

Caso clínico

Enfermedad de Albers Shömborg. Reporte de un caso raro

Albers Shömborg disease. Report of a rare case

Doença de Albers Shömborg. Relato de um caso raro

Norma García González^{1*}  <https://orcid.org/0000-0003-3859-1267>

Cristina Guerra Frutos¹  <https://orcid.org/0000-0002-3378-437X>

Mileidis Salgado Ortiz¹¹  <https://orcid.org/0000-0002-1964-4979>

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Hospital Provincial Docente Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba.

¹¹ Sectorial Provincial de Salud Granma. Bayamo. Granma, Cuba.

* Autor para la correspondencia. Email: carlosantonio@infomed.sld.cu

RESUMEN

La osteopetrosis agrupa un conjunto de enfermedades óseas caracterizadas por un aumento considerable de la densidad ósea. Conocida además como enfermedad marmórea o de Albers-Schönberg. Se presenta un caso de una mujer de 55 años de edad, color de piel blanca, femenina, con antecedentes patológicos familiares de hipertensión arterial y osteopetrosis. Los estudios radiológicos fueron positivos y confirmaron el diagnóstico de la Osteopetrosis marmórea en la forma benigna. Se realizan radiografías, observando múltiples lesiones óseas, se aplicaron pautas de tratamientos integradores funcionales, así como el uso de la M.N.T. Al término de la conclusión de ambas fases, el paciente ha disminuido el dolor, ha mejorado su estado psicológico, ha ganado en independencia, y por ende en su calidad de vida.



Esta obra de Multimed se encuentra bajo una licencia <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Palabras clave: Osteopetrosis marmórea; Enfermedades óseas.

ABSTRACT

Osteopetrosis groups together a set of bone diseases characterized by a considerable increase in bone density. Also known as marble or Albers-Schönberg disease. We present a case of a 55-year-old woman, white skin color, female, with a family pathological history of arterial hypertension and osteopetrosis. Radiological studies were positive and confirmed the diagnosis of marble osteopetrosis in the benign form. X-rays were performed, observing multiple bone lesions, functional integrative treatment guidelines were applied, as well as the use of M.N.T. At the end of the conclusion of both phases, the patient has decreased pain, has improved his psychological state, has gained in independence, and therefore in his quality of life.

Keywords: Marble osteopetrosis; Bone diseases.

RESUMO

A osteopetrose agrupa um conjunto de doenças ósseas caracterizadas por um aumento considerável na densidade óssea. Também conhecida como mármore ou doença de Albers-Schönberg. Apresentamos um caso de uma mulher de 55 anos, cor de pele branca, feminina, com histórico patológico familiar de hipertensão arterial e osteopetrose. Os estudos radiológicos foram positivos e confirmaram o diagnóstico de osteopetrose de mármore na forma benigna. Foram realizados raios-X, observando múltiplas lesões ósseas, orientações de tratamento integrativo funcional, bem como o uso de M.N.T. Ao final da conclusão das duas fases, o paciente diminuiu a dor, melhorou seu estado psicológico, ganhou independência e, portanto, em sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Osteopetrose marmórea; Doenças ósseas.

Recibido: 15/9/2021

Aprobado: 30/9/2021



Esta obra de Multimed se encuentra bajo una licencia
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Introducción

Actualmente existe un interés creciente por el estudio de una enfermedad rara conocida como Osteopetrosis o enfermedad de Albers-Schönberg, se caracteriza por un incremento de la densidad ósea y esclerosis difusa del esqueleto. Estas alteraciones son consecuencia de un desequilibrio en el remodelado óseo, por un defecto funcional de los osteoclastos que les incapacita para la reabsorción ósea y cartilaginosa, formándose huesos más densos, pero más frágiles. ⁽¹⁾

Existen distintos tipos de OP en función de su herencia (autosómica dominante [OPTA] o recesiva [OPTB]) y la clínica. Recientemente, se ha clasificado la osteopetrosis en OPTA tipo 1 y 2, y OPTB con varios subtipos, según la alteración genética que presentan. En función del subtipo de OPTB, la osteopetrosis puede resultar fatal en la primera infancia o ser lentamente progresiva con buen pronóstico. Por tanto, la OP presenta una gran variabilidad clínica: desde hallazgos casuales radiográficos en cráneo, vértebras o parrilla costal en pacientes asintomáticos, hasta fracturas espontáneas y complicaciones neurológicas derivadas de la compresión nerviosa por crecimiento óseo excesivo. Puede asociar alteraciones dentales como caries y osteomielitis, y acidosis tubular renal. ⁽²⁾

Tiene una incidencia de 1 x 20 000 nacimientos y 1 x 200 000 adultos. En Cuba se han reportado solo 19 casos. ^(3,4) Es una displasia hereditaria ósea causada por una disfunción, tanto del desarrollo como de la función del osteoclasto, donde se identifican mutaciones en al menos 10 genes en humanos. Se puede heredar como una forma autosómica recesiva, dominante o ligada al cromosoma X, lo que constituye la forma recesiva de mayor severidad.

Presentación del caso

Se presenta el caso de un paciente de 55 años de edad, color de piel blanca, femenina, con antecedentes patológicos (APF) familiares de hipertensión arterial y osteopetrosis remitida hacia



el servicio provincial de Medicina Física y Rehabilitación en el Hospital Provincial Celia Sánchez Manduley.

Con historia de cuadros de dolor óseo generalizado desde hace 2 años, que se iniciaba a lo largo de columna vertebral siendo más intenso en la región dorsolumbar, de moderada intensidad, EAV 7/10, intermitente, pulsátil, que se alivia con el reposo y los analgésicos, lo que motiva limitaciones a las actividades diarias de la vida. Fue valorada además por el especialista en Reumatología por presentar varios nódulos subcutáneos en tercio inferior de la pierna y cara externa de antebrazo. Se recogen antecedentes de haber sido operada de fractura de fémur hace 20 años donde se requirió transfundir, fecha en la que fue diagnóstica la OPT sin ocurrencia de traumatismos, paciente a la que se le realizó cesárea donde se requirió transfundir hace 35 años, así como una esterilización quirúrgica hace 29 años. No refiere alergias ni intolerancias.

En el examen físico realizado no se evidencia hallazgo alguno de enfermedad inflamatoria crónica, no hepatoesplenomegalia.

En muchas ocasiones el diagnóstico de esta entidad es casual si no se trata de la forma maligna de la misma y se realiza por estudio de un síndrome anémico o fracturas patológicas sin explicación.

El diagnóstico en dicha paciente de la Osteopetrosis es esencialmente radiológico, donde se observa: (Fig.1)

- ✓ Aumento en la densidad ósea (densidad marmórea).
- ✓ Osteoesclerosis intensa (imagen de hueso dentro de hueso) con pérdida de la estructura ósea, deformaciones, fusión ósea y artrosis.





Fig. 1. Manifestaciones radiológicas en la paciente.

Sistema osteomioarticular (SOMA): se traslada en silla de rueda autopropulsada a cortas distancia; dolor a la palpación de moderada intensidad, localizado en columna siendo más intenso en región dorsolumbar, EAV 7/10, intermitente, pulsátil; tibia vara y ambos pies en inversión, nódulos subcutáneos en 1/3 superior de antebrazos y 1/3 inferior de ambas piernas. (Fig. 2)

Trofismo: hipotrofia a nivel del muslo y pierna derecha, acortamiento del miembro inferior derecho.

Fuerza muscular: disminuida en miembros inferiores.

Actividades de la vida diaria: requiere ayuda para el vestido, para ir al retrete, traslado cama/sillón y deambulación.



Fig. 2. Vista frontal de afectaciones en la paciente.

Exámenes complementarios

Hematología: Hb: 110 g/l, Hto: 036, **Glicemia:** 3.3 mmo/l, **Colesterol:** 6.2 mmo/l, **Triglicéridos:** 0.80 mmo/l, **Velocidad de sedimentación:** 20mm/h, **VLDL:** 0.35 mmo/l, **Factor reumatoideo:** positivo, **PCR:** 12 mg/l.

Resumen sindrómico: síndrome invalidante del sistema osteomioarticular, síndrome hipertensivo.

Resumen nosológico: osteopetrosis. Proceso reumatológico en estudio.

Resumen topográfico: columna vertebral y miembros inferiores.

Diagnóstico de la discapacidad: dependencia moderada.

Resumen etiológico: genético.

Pautas del tratamiento:

Apoyo psicológico, agentes físicos, kinesioterapia, terapia ocupacional funcional y actividades de la vida diaria, M.N.T:

Primera fase del tratamiento rehabilitador (total: 15 sesiones):

- ✓ Apoyo psicológico.
- ✓ Corregir postura.
- ✓ Corriente trabert F: 142.8Hz, dorsolumbar x 10 min, intensidad agradable del paciente.
- ✓ Corriente tens F: 100Hz (0.04-0.02 msg de impulso) transarticular hombro derecho x 10 minutos intensidad agradable del paciente.
- ✓ Cama magnética en posición I – IV, I: 50%, F: 50 Hz x 20 min.

Kinesoterapia:

- ✓ Movilizaciones gentiles en todas las articulaciones.
- ✓ Fase 1 de la marcha (no utilizar plano inclinado).

Segunda fase del tratamiento rehabilitador (total: 10 sesiones):

- ✓ Apoyo psicológico.
- ✓ Corregir postura.



-
- ✓ Corriente interferencial 4000 Hz de frecuencia portadora AMF 150 Hz, espectro 50 tetrapolar dorsolumbar y longitudinal en el miembro inferior izquierdo, intensidad agradable al paciente por 10 minutos en cada posición.
 - ✓ Corriente tens F: 100Hz (0.04-0.02 msg de impulso) transarticular hombro derecho x 10 minutos intensidad agradable del paciente.
 - ✓ Cama magnética en posición I – IV, I: 50%, F: 50 Hz x 20 min.

Kinesoterapia:

- ✓ Movilizaciones gentiles en todas las articulaciones.
- ✓ Fase 2 de la marcha.
- ✓ En el tratamiento médico se utilizaron analgésicos para aliviar dolores, suplementos del complejo vitamínico B (1, 6, 12), así como recomendaciones dietéticas, con el objetivo de mejorar la recuperación de masa muscular y contribuir al aumento de la hemoglobina, con lo cual ha logrado alivio del cuadro clínico.

Objetivos y logros del tratamiento:

Alivio del dolor, reeducación muscular, independizar en actividades de la vida diaria, apoyo psicológico, seguimiento estrecho por Fisiatría y Traumatología.

Actualmente no existe cura y en la modalidad de transmisión autosómica recesiva en su forma grave, históricamente el tratamiento ha sido paliativo. Se efectúan mayores aportes de vitamina D y parathormona, así como de fosfato, más que de calcio, para modificar el metabolismo óseo; se han usado eritropoyetina, factores estimuladores de crecimiento de colonias, incluso corticoides para estimular la hematopoyesis, con escasos resultados. Desde hace pocos años ha demostrado que la terapia a largo plazo con Interferón Gamma 1-B aumenta la resorción ósea, la hematopoyesis y mejora la función leucocitaria.

Discusión

Es una enfermedad rara en la cual la principal característica es que los huesos son demasiado densos, pero más frágiles, porque el número de osteoblastos es superior al de los osteoclastos, lo cual permite que se acumulen sales minerales. ⁽⁵⁾

Su amplio rango de presentación varía desde un inicio neonatal con complicaciones que comprometen la vida, conocida como osteopetrosis maligna; la osteopetrosis intermedia que, en general, aparece en los 10 primeros años de vida y sus principales síntomas suelen ser más severos como: ceguera, sordera y síntomas hematológicos y la osteopetrosis benigna que se presenta en edad adulta y padecen fracturas frecuentemente y sus síntomas son: osteomielitis, dolor, artritis degenerativa y en ocasiones dolor de cabeza. ⁽⁶⁾

La gravedad de la osteopetrosis varía según la etapa de las manifestaciones clínicas: desde la forma fetal (afecta todo el esqueleto, aparece al nacimiento o durante la gestación) hasta la forma esencialmente asintomática que se diagnostica con el examen radiológico de rutina.

Es una displasia hereditaria ósea causada por una disfunción, tanto del desarrollo como de la función del osteoclasto, donde se identifican mutaciones en al menos 10 genes en humanos. Se puede heredar como una forma autosómica recesiva, dominante o ligada al cromosoma X, lo que constituye la forma recesiva de mayor severidad. ⁽⁷⁻¹⁰⁾

El diagnóstico se concreta desde la clínica y se resume en certeras pruebas radiográficas, aunque se puede potenciar con estudios genéticos de dicha enfermedad. El tratamiento es sintomático, aunque recientemente se han puesto de manifiesto estudios que apuntan hacia la realización de trasplantes medulares en los casos más agudos. En este sentido, la investigación se encuentra estrechamente vinculada con la adquisición y apropiación de un sistema de pensamiento consecuente con su dimensión social, desde las pautas para su tratamiento.

La osteopetrosis es una enfermedad rara en la cual la principal característica es que los huesos son demasiado densos, porque el número de osteoblastos es superior al de los osteoclastos, lo cual permite que se acumulen sales minerales.

Conclusiones



Al término de ambas fases, el paciente ha disminuido el dolor, ha mejorado su estado psicológico, ha ganado en independencia, y por ende en su calidad de vida.

Referencias bibliográficas

1. Guerra Frutos C, García González N, Batista Vega M, Matos Osorio C, Guerra Fruto LC. Enfermedad de Albers Shöberg. Reporte de un caso raro. Cibamanz2020. [Internet]. Manzanillo: Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo Celia Sánchez Manduley; 2020. [citado 13/10/2021]. Disponible en: <http://www.cibamanz2020.sld.cu/index.php/cibamanz/cibamanz2020/paper/view/579/343>
2. Medina Orjuela A, Rosero Olarte O, Rueda Plata PN, Sánchez Escobar F, Chalem Choueka M, González Reyes MA, et al. II Consenso Colombiano para el Manejo de la Osteoporosis Posmenopáusica. Rev Colomb Reumatol 2018; 25(3): 184–210.
3. Cristobo Bravo T, Rodríguez Télles S, Di Vasto Cuellar G, González Cuesta N, Morell Amarales I. Osteopetrosis marmórea: reporte de un caso con esta rara enfermedad. AMC 2015; 19(5): 495-503.
4. Sánchez-Sierra LE, Ramírez-Izcoa A, Alvarenga Calidonio RH, Varela-González D. Osteopetrosis con afectación de cuatro nervios craneales. Rev Cubana Pediatr 2017; 89(2): 285-290.
5. NIH-Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel. Osteopetrosis. [Internet]. USA: National Institutes of Health; 2020. [citado 13/10/2021]. Disponible en: <https://www.niams.nih.gov/es/health-topics/es/osteopetrosis>
6. Dawar H, Mugalakhod V, Wani J, Raina D, Rastogi S, Wani S. Fracture management in osteopetrosis: an intriguing enigma a guide for surgeons. Acta Orthop Belg 2017; 83(3): 488-494.
7. Gómez Varela C, Couto Rodríguez I, Durán Vila MD. Hallazgos radiológicos en la osteopetrosis infantil autosómica recesiva. Reumatol Clin 2019; 15(6): 153-155.
8. Aburad de Carvalhosa A, Tarquinio Marinho KC, Souza Castro PH de, Henrique Borges A, Ricci Volpato LE, Magdalena Giovani E. Osteomyelitis of the maxilla in a patient with Malignant Infantile Osteopetrosis. Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac 2016; 38(2): 96-100.



-
9. Pessler F. Generalidades sobre la osteopetrosis. En su: Manuals MSD. [Internet]. USA: Merck Sharp & Dohme Corp; 2020. [citado 13/10/2021]. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-%C3%B3seos-en-ni%C3%B1os/generalidades-sobre-la-osteopetrosis?query=Osteopetrosis>
10. Chávez-Güitrón LE, Cerón-Torres T, Sobacchi C, Ochoa-Ruiz E, Villegas-Huesca S. Autosomal recessive osteopetrosis type I: description of pathogenic variant of TCIRG1 gene. Bol Med Hosp Infant Mex 2018; 75(4): 255-9.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Contribución de autoría

Norma García González: como autor principal originó la idea del tema: Enfermedad de Albers Shömberg. Reporte de un caso raro. Realizó el diseño de la investigación, contribuyó en la discusión.

Cristina Guerra Frutos: participó en la parte estadística de la investigación, recogida de información y redacción del artículo.

Mileidis Salgado Ortiz: participó en el procesamiento de la información del artículo, búsqueda de bibliografía actualizada, así como la redacción y estilo.

Yo, Norma García González en nombre de los coautores, declaro la veracidad del contenido del artículo: Enfermedad de Albers Shömberg. Reporte de un caso raro.

