

Original

Osteoartropatía hipertrófica primaria (paquidermoperiostosis). Aportación de 2 casos familiares y revisión de la literatura

Norberto Gómez Rodríguez*, Jesús Ibáñez Ruán y Marisol González Pérez

Servicio de Reumatología, Hospital POVISA, Vigo, Pontevedra, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 7 de diciembre de 2008

Aceptado el 15 de enero de 2009

On-line el 26 de septiembre de 2009

Palabras clave:

Osteoartropatía hipertrófica primaria

Paquidermoperiostosis

Artritis

Gastritis hipertrófica

Dedos en palillo de tambor

Bisfosfonatos

RESUMEN

La osteoartropatía hipertrófica primaria (paquidermoperiostosis) es una enfermedad hereditaria caracterizada por engrosamiento cutáneo (paquidermia), dedos en palillo de tambor y proliferación perióstica (periostosis) con neoformación ósea subcortical. Describimos los casos de 2 hermanos de 30 y 24 años, que consultaron por dolores óseos, artralgias y oligoartritis. En ambos casos se objetivó paquidermia, hiperhidrosis, seborrea, hipocratismo digital, periostosis y derrame articular en las rodillas de características no inflamatorias. El primero había sido diagnosticado de artritis idiopática juvenil a los 15 años, mientras que el más joven también presentaba una escoliosis dorsal, gastritis hipertrófica, anemia ferropénica crónica e intolerancia a la glucosa por disfunción endocrina pancreática. Los síntomas se controlaron satisfactoriamente en ambos enfermos con etoricoxib (90 mg/día) y risedronato (35 mg/semana).

© 2008 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Primary hypertrophic osteoarthropathy (pachydermoperiostosis). Report of two familial cases and literature review

ABSTRACT

The primary hypertrophic osteoarthropathy (pachydermoperiostosis) is a hereditary disease characterized by skin thickening (pachydermia), finger clubbing, and proliferation of periosteum (periostitis) with subperiosteal new bone formation. We describe the cases of two brothers of 30 and 24 years, who consulted due to bone pain, arthralgia and oligoarthritis. Pachydermia, hyperhidrosis, seborrhea, digital clubbing, periostosis and non-inflammatory effusions of the knees. The first had been diagnosed with juvenile idiopathic arthritis at age 15, while the youngest also presented with a thoracic scoliosis, hypertrophic gastritis, iron deficiency anemia and glucose intolerance by pancreatic endocrine dysfunction. In both patients, symptoms were controlled satisfactorily with etoricoxib (90 mg/day) and risedronate (35 mg/week).

© 2008 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Primary hypertrophic osteoarthropathy

Pachydermoperiostosis

Arthritis

Hypertrophic gastritis

Digital clubbing

Bisphosphonates

Introducción

La paquidermoperiostosis u osteoartropatía hipertrófica primaria (OHP) es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por dedos en palillo de tambor, periostosis y engrosamiento cutáneo (paquidermia), pudiendo existir además una variedad de manifestaciones clínicas que incluye, entre otras, hiperhidrosis, artralgias y artritis, *cutis verticis gyrata*, ptosis palpebral y gastritis hipertrófica¹⁻⁶. Fue descrita inicialmente por Friedreich⁷ en 1868 y posteriormente por Touraine, Solente y Golé⁸ en 1935, quienes

reconocieron su carácter familiar y describieron 3 formas de presentación: completa (hipocratismo digital, paquidermia y periostosis), incompleta (sin paquidermia) y *frustra* (paquidermia prominente con escasas manifestaciones esqueléticas).

La paquidermoperiostosis representa alrededor del 5% del total de las osteoartropatías hipertróficas, pero no se conoce su prevalencia en la población general. Jajic et al⁹ comunicaron 5 casos de OHP entre los pacientes atendidos durante un mes, en total 1.280, en las consultas externas de distintas especialidades médicas, lo que supuso el 0,16%. Tiene un marcado predominio en varones (7-9:1) y presenta agregación familiar en el 25 al 38% de los casos, postulándose mayoritariamente una herencia autosómica dominante. Los principales motivos de consulta médica son las manifestaciones dermatológicas y osteoarticulares, entre

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ngomez@povisa.es (N. Gómez Rodríguez).

las que destacan ostealgias, hipocratismos digitales, así como dolor y tumefacción articular, siendo estos 2 últimos capaces de inducir confusión diagnóstica^{10,11}. Por este motivo hemos considerado de interés describir 2 varones jóvenes con OHP, pertenecientes a la misma familia, cuyo motivo de consulta fueron las manifestaciones en el aparato locomotor.

Casos clínicos

Caso 1

Varón de 30 años que consultó por tumefacción y dolor de características mecánicas en las rodillas y tobillos, síntomas iniciados en la adolescencia y que llegaron a ser incapacitantes. Había sido evaluado en los servicios de cirugía ortopédica, traumatología y reumatología de su área sanitaria, donde le diagnosticaron una artritis idiopática juvenil. Fue tratado con varios antiinflamatorios no esteroideos y bajas dosis de prednisona, así como con sales de oro intramusculares, fármacos a los que tuvo una escasa respuesta.

En la exploración destacaba facies seboreica con surcos nasogenianos y pliegues frontales prominentes (fig. 1A), dedos de las manos y pies cortos con deformidad distal en «palillo de tambor», uñas en «vidrio de reloj» (fig. 1B) con ángulo de Lovibond de 206°, ensanchamiento de las piernas que les proporcionaba una morfología tubular, así como escoliosis dorsal dextroconvexa. En las rodillas se apreciaba aumento de la temperatura local, moderado derrame y restricción leve y dolorosa de la flexión a 110° en la derecha y 105° en la izquierda.

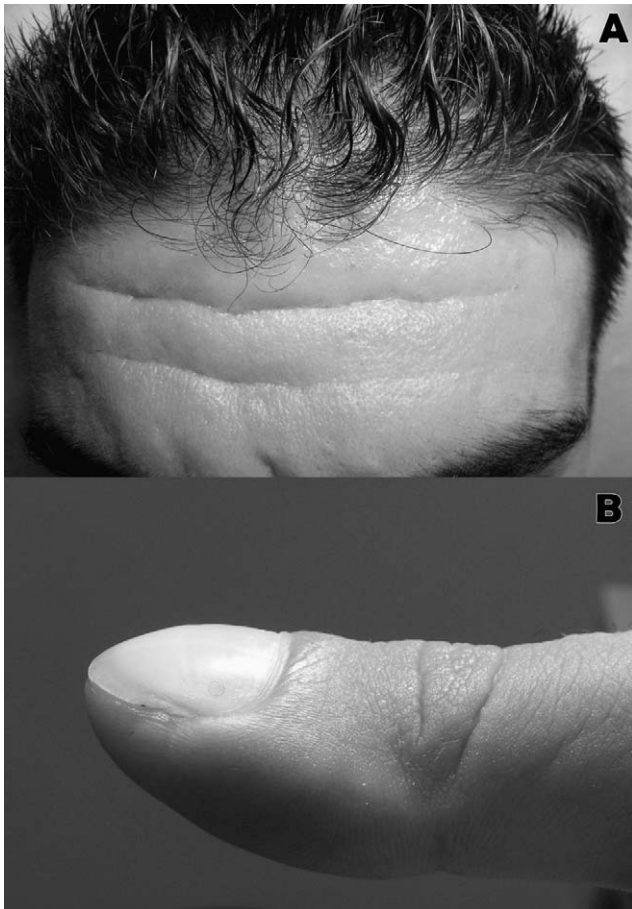


Figura 1. A) Aumento de tamaño de los pliegues frontales asociado a surcos prominentes. B) Dedo en «palillo de tambor» con uñas en «vidrio de reloj».

Los análisis mostraron una ligera elevación de la VSG (24 mm/primera h; normal <15) y de la proteína C reactiva (5,7 mg/l; normal <5). Los siguientes parámetros fueron normales o negativos: hemograma, glucosa, urea, creatinina, GOT-ASAT, GPT-ALAT, GGT, fosfatasas alcalinas, bilirrubina, colesterol, triglicéridos, lacticodehidrogenasa (LDH), creatinincinasa (CK), calcio, fósforo, sodio, potasio, cloro, proteinograma, sideremia, ferritina, TSH, T4L, GH, dosificación de inmunoglobulinas (IgM, IgG, IgA), complemento (C3, C4), factor reumatoide (látex), anticuerpos antinucleares (ANA) y serología luética (treponémica y reagínica). Mediante artrocentesis se obtuvieron 21 ml de líquido sinovial de la rodilla derecha y 32 ml de la rodilla izquierda, de aspecto mecánico en ambos casos, y cuyo análisis mostró 320 cel/mm³ con predominio linfocitario (90%) y concentraciones normales de glucosa. No se observaron cristales mediante microscopía óptica con luz polarizada.

Se realizaron radiografías de tórax, columna vertebral, pelvis, manos, rodillas (fig. 2), tobillos y pies, que demostraron ensanchamiento de la cortical y periostosis en la diáfisis y metáfisis de los huesos largos (tibia, peroné, fémur). No se identificaron signos de acroosteolisis en las falanges distales. Las ecografías abdominal y cardíaca fueron normales.

Los datos clínicos y radiológicos llevaron al diagnóstico de OHP y el paciente fue tratado con etoricoxib (90 mg/día) y con ácido risedrónico (35 mg/semana), a lo que siguió una mejoría clínica gradual. Durante los 3 años de seguimiento no se han producido nuevos episodios de artritis y las artralgias han disminuido en intensidad, permitiéndole todas las actividades de la vida diaria.

Caso 2

Varón de 24 años, que consultó por tumefacción y dolor de características mecánicas en las rodillas y tobillos. Estos síntomas se habían iniciado a los 16 años y habían motivado su estudio en otro centro, donde los análisis mostraron anemia hipocrómica microcítica asociada a ferropenia e hiperglucemias en rango diabético asociadas a bajas concentraciones séricas de insulina. Una endoscopia digestiva alta había demostrado engrosamiento de los pliegues gástricos (gastritis hipertrófica). La colonoscopia fue normal.

El fenotipo era similar al de su hermano mayor (caso 1), además de presentar lesiones de acné inflamatorio (regiones facial e interscapular), edemas con fovea en la mitad distal de las piernas y región perimaleolar, dedos en «palillo de tambor» (ángulo de Lovibond de 202°) y un soplo telesistólico eyectivo, más audible en el foco aórtico.

La VSG y la proteína C reactiva estaban algo elevadas, con valores de 23 mm/1.^a h y 5,9 mg/l, respectivamente. Excepto hiperglucemia (121 mg/dl), hiposideremia (23 µg/dl; normal: 50 a 160 µg/dl) e hipoferritinemia (11 ng/ml; normal: 15 a 200 ng/ml), los siguientes parámetros de laboratorio fueron normales: urea, creatinina, transaminasas, GGT, fosfatasas alcalinas, bilirrubina, colesterol, triglicéridos, LDH, CK, calcio, fósforo, sodio, potasio, cloro, proteinograma, TSH, T4L, GH, dosificación de inmunoglobulinas y de complemento sérico (C3, C4). No se detectaron factor reumatoide, ANA, ANCA ni anticuerpos frente a *Borrelia burgdorferi* y la serología luética (treponémica y reagínica) fue negativa. La sangre oculta en heces fue repetidamente negativa. Mediante artrocentesis de la rodilla derecha, se obtuvieron 16 ml de líquido sinovial de aspecto mecánico, cuyo análisis mostró 240 cel/mm³ con predominio linfocitario (95%), concentraciones normales de glucosa y proteínas, así como ausencia de cristales (microscopía óptica con luz polarizada).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3383714>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3383714>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)