

Osteoartropatía hipertrófica primaria

Primary hypertrophic osteoarthropathy

María Isabel Moreno¹, Carolina Cortés², Elkin Omar Peñaranda³.

1. Médica residente II año Dermatología. Pontificia Universidad Javeriana
2. Dermatóloga. Docente. Hospital Universitario San Rafael
3. Dermatólogo Oncólogo. Docente. Hospital Universitario San Rafael.

Resumen

La osteoartropatía hipertrófica primaria (paquidermoperiostosis) es una genodermatosis rara, caracterizada por la tríada de paquidermia, cambios digitales y periostosis. Presentamos un paciente de 16 años con cuadro clínico de paquidermoperiostosis, que también presentaba ectasia pielocalicial, asociación que no se había reportado en este síndrome.

PALABRAS CLAVE: osteoartropatía hipertrófica primaria, articulaciones, dilatación patológica.

Summary

Primary hypertrophic osteoarthropathy, pachydermoperiostosis, is a rare genodermatosis. It is characterized by the triad of pachydermia, digital and periostosis changes. This article reports a patient aged 16 with clinical pachydermoperiostosis who also presents with pyelocaliceal ectasia. This association had not been reported previously.

KEY WORDS: primary hypertrophic osteoarthropathy, joints, pathological dilatation.

Caso clínico

Presentamos el caso de un paciente de sexo masculino de 16 años de edad con historia de sobrepeso desde los 3 años. Fue manejado hasta los 12 años por el Servicio de Endocrinología Pediátrica, con sospecha de acromegalia; además, fue remitido al Servicio de Dermatología por cambios en el grosor de las manos y los pies, que se acentuaron desde la pubertad.

Como antecedentes refirió cierre de conducto arterioso persistente a los cuatro meses y apendicetomía. Los antecedentes familiares fueron negativos.

En la revisión por sistemas refirió sudoración en manos y pies, y artralgias.

En el examen físico se observó piel redundante en la frente (*cutis verticis gyrata*), pliegue epicántico bilateral, raíz nasal alta de base ancha, comedones abiertos y cerrados en la frente, pápulas y pústulas en las mejillas en escasa cantidad (FIGURA 1) e hiperhidrosis palmo-plantar. También se encontró piel redundante en la zona

distal de los miembros inferiores, de predominio en las rodillas, xerosis e hipocratismo digital (FIGURA 2).

Con una impresión diagnóstica de paquidermoperiostosis, se solicitaron los siguientes exámenes de laboratorio: hormona del crecimiento, 0,128 ng/ml (normal), y TSH, 1,63 µU/ml (normal). Según el carpograma, se le calculó una edad ósea de 17 años, con desviación estándar de 14,2 meses. En la serie de radiografías de huesos largos, se encontró engrosamiento de la cortical en los metacarpianos y en el fémur, y en la radiografía comparativa de rodillas, derrame articular por ocupación de la bolsa suprarotuliana derecha y edema de los tejidos blandos (FIGURAS 3 Y 4).

Como hallazgo incidental, en una ecografía abdominal total se observó hidroureteronefrosis izquierda leve a moderada, por lo cual se solicitó tomografía computadorizada (TC) abdominal, en la que se observó ectasia pielocalicial izquierda. Con estos hallazgos se confirmaron los diagnósticos de paquidermoperiostosis autosómica recesiva y ectasia pielocalicial izquierda.



FIGURA 1. piel redundante en la frente (*cutis verticis gyrata*), pliegue epicántico bilateral, comedones abiertos y cerrados en la frente.

FIGURA 2. piel redundante en la zona distal de los miembros inferiores.

FIGURA 3A. Derrame articular derecho y engrosamiento cortical del fémur. Figura 3B. Engrosamiento cortical de los metacarpianos.

Discusión

La paquidermoperiostosis, u osteoartropatía hipertrófica primaria, también conocida como síndrome de Touraine-Solente-Golé, es una genodermatosis rara, caracterizada por paquidermia, cambios digitales y periostosis;¹⁻⁶ fue descrita por Friedrich en 1868, como “hiperostosis de todo el esqueleto”.^{1,2}

La paquidermoperiostosis tiene una prevalencia de 0,16% y representa 3 a 5% de las osteoartropatías hipertróficas⁴. Predomina en varones, con una proporción de 9:1. Se caracteriza por ser transmitida de forma autosómica dominante –con penetrancia incompleta– o autosómica recesiva^{1,2}; también, se han descrito casos ligados al cromosoma X^{1,4,6}. Sus manifestaciones comienzan a observarse en la infancia o en la pubertad^{1,2}. Usualmente se manifiesta en la segunda década de la vida, progresando lentamente durante 5 a 20 años y después se estabiliza¹.

Existen tres formas de presentación: una forma completa que cursa con paquidermia y periostosis; una forma incompleta, sin paquidermia, y una forma frustrada o mínima, en la que existe paquidermia con mínimos cambios óseos¹⁻³.

Patogenia

- **Alteraciones en los fibroblastos.** Se ha observado aumento de la proliferación de fibroblastos en la médula ósea y en la piel, con un incremento en la síntesis de fibras de colágeno.^{1,4} Entre los genes implicados se encuentra el de las proteínas morfogénicas óseas

(*Bone Morphogenetic Proteins, BMP*), el cual juega un papel importante en el desarrollo de la piel y del hueso, e interactúa con otros factores de crecimiento, los cuales podrían estar relacionados con la patogenia de la enfermedad¹.

- **Incremento en los niveles plasmáticos de endotelina 1, tromboglobulina b, factor de crecimiento derivado de las plaquetas, factor de von Willebrand y factor de crecimiento endotelial vascular.** Estos intervienen en la progresión y la proliferación periósticas^{1,2}.
- **Papel de las hormonas.** Bianchi *et al.* demostraron en 1995 altas concentraciones de receptores nucleares de esteroides, lo que sugiere un incremento en la sensibilidad de los tejidos a las hormonas sexuales circulantes, lo cual podría potenciar y transformar el factor de crecimiento epidérmico.¹

Manifestaciones clínicas

La paquidermoperiostosis afecta principalmente el tejido conjuntivo. Entre sus manifestaciones clínicas se encuentran la paquidermia o engrosamiento de la piel de cara y extremidades, que es el síntoma cutáneo más frecuente², y la periostosis periartricular y subperióstica o formación de hueso nuevo, con el consecuente agrandamiento de manos y pies, deformidades articulares y alteraciones neurológicas.⁴

Se encuentra osificación perióstica irregular que afecta sobre todo a los huesos largos, metacarpianos, metatarsianos, falanges y epífisis. Además, puede apreciarse un engrosamiento de los tejidos blandos, calcificaciones

de las inserciones músculo-tendinosas y, raramente, erosiones articulares.^{2,4} En los dedos se observa hipocratismo digital, con paroniquia o sin ella.^{2,4}

Otras manifestaciones que se pueden presentar son artralgias o artritis, en 20 a 40 % de los casos, y dermatitis seborreica, acné, folliculitis, hiperhidrosis de palmas y plantas, eccemas, ptosis palpebral secundaria al engrosamiento de los párpados, *cutis vertices gyrata*, enfermedad periodontal, disminución del vello facial y púbico, ginecomastia, retraso mental, mielodisplasia, anomalías gastrointestinales, neuropatía y leucoma corneal.^{1,2,4}

El diagnóstico diferencial incluye: osteoartropatía hipertrófica secundaria, la cual está asociada con enfermedades cardiopulmonares subyacentes y neoplasias malignas, progresiona más rápidamente y se presenta en hombres de 30 a 70 años^{2,4,6}; acromegalía, que produce alteraciones cutáneas similares, incluso *cutis vertices gyrata*, y en la cual los huesos de la cara, la mandíbula (prognatismo), el cráneo y las extremidades tienen un tamaño mayor en su conjunto, y en el estudio radiológico no hay signos de periostosis², y otros, como acropaquia tiroidea, enfermedad de van Buchem, displasia diafisiaria, periostitis sifilítica y lepra lepromatosa¹.

Usualmente, no se practica el estudio histopatológico. Sin embargo, en la fase inicial se puede observar epidermis normal o acantósica, engrosamiento difuso de la dermis a expensas de los haces de colágeno y aumento de mucopolisacáridos ácidos, y en las fases más avanzadas, engrosamiento capilar, aumento del colágeno pericapilar, e hipertrofia de glándulas sebáceas y ecrinas.²

El tratamiento es sintomático para los dolores óseos: antiinflamatorios no esteroideos y colchicina. La isotretinoína oral se ha utilizado para disminuir las alteraciones cutáneas, como la seborrea o el acné. En caso de ptosis palpebral o *vertices gyrata*, puede ser necesario el tratamiento quirúrgico.²

Conclusión

Se presenta el caso de un paciente con osteoartropatía hipertrófica con previa sospecha de acromegalía (importante diagnóstico diferencial), que se inició con cambios en la pubertad. Con los hallazgos clínicos y los síntomas se estableció el diagnóstico de osteoartropatía hipertrófica primaria, o paquidermoperiostosis, y se demostró ectasia pielocalcial izquierda, lo cual podría corresponder a otro de los hallazgos asociados a este síndrome, no reportado previamente.

Referencias

- Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL, Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: An update. Clin Genet. 2005;68:477-86.
- Santos DJ, Yuste Ch M, Martínez GO, Alonso SP, Sánchez EJ. Paquidermoperiostosis (síndrome de Touraine-Solente-Golé). Descripción de un caso. Actas Dermosifiliogr. 2007;98:116-20.
- Latos BA, Marik I, Kuklik M, Materna KA, Povysil C, Koźlowski K. Pachydermoperiostosis –critical analysis with report of five unusual cases. Eur J Pediatr. 2007;166:1237-43.
- Rastogi R, Suma GN , Prakash R, Chandra RU, Bhargava S, Rastogi V. Pachydermoperiostosis or primary hypertrophic osteoarthropathy: A rare clinic radiologic case. Indian J Radiol Imaging. 2009;19:123-6.
- Nunes CT, Rodrigues C, Fraguas FS, Bittencourt CM, Santos TK, Jimenes C. Osteoartropatia hipertrófica primária (paquidermoperiostose): relato de casos em dois irmãos. Radiol Bras. 2004;37:147-9.
- Kudligi C, Bhagwat PV, Thirunavukkarasu A, Tophakhane RS. Incomplete pachydermoperiostosis Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2010;76:307.