

PACIENTE CON PICNODISOSTOSIS SOMETIDO A TRASPLANTE ALOGÉNICO

M. Gómez Rosa, A. Molinos Quintana, C. Pérez de Soto, A. González Meneses*, E. Gil Espárraga, J.M. Pérez Hurtado, J.A. Pérez Simón
Unidad de Hematología Pediátrica. Servicio de Hematología. Unidad de Dismorfología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla*

Fundamentos: La picnodisostosis es una rara enfermedad autosómica recesiva, potencialmente grave, caracterizada por displasia ósea, talla baja, osteolisis de falanges distales, fracturas frecuentes, retraso del cierre de fontanelas e hipoplasia mandibular. Se han notificado menos de 200 casos desde su descripción en 1962. Se han descrito diferentes mutaciones en el brazo largo del cromosoma 1 (1q21) que conducen a un déficit de catepsina K, proteasa lisosomal que degrada el colágeno de la matriz ósea y cuya expresión está reducida en los osteoclastos de estos pacientes. El diagnóstico es clínico apoyado con datos radiológicos (acroosteolisis, huesos wormianos, displasia ósea y ángulo mandibular obtuso).

Paciente: Describimos a un niño de 3 años, afecto de picnodisostosis, sometido a alo-trasplante (alo-TPH) en septiembre de 2010 por una leucemia mielomonocítica crónica juvenil (LMMCj) concomitante diagnosticada en enero de 2009. No existen casos descritos y potencialmente el trasplante, dada la fisiopatología de la enfermedad, podría ser curativo. Se realizó alo-TPH de hermana HLA idéntica tras acondicionamiento con busulfán, melfalan y ciclofosfamida.

Resultados: Durante su estancia en la unidad de trasplante (día +9 y +48) presentó neumonitis por virus respiratorio sincitial (VRS) e influenza B, respectivamente. A los 4 meses post-TPH, ingresa por síndrome febril de foco respiratorio y se evidencian rasgos dismórficos (fontanela abierta, talla baja y retraso del desarrollo) TAC tórax: lesiones fibróticas con opacidades seudonodulares subpleurales. Mapa óseo: cráneo en cepillo con huesos wormianos, hiperostosis generalizada y displasia de cadera. Tras aislamiento microbiológico se diagnostica de nemonitis por VRS, con buena evolución clínico-radiológica tras ribavirina y gammaglobulina. Valorado por la Unidad de Dismorfología, se confirma el diagnóstico de displasia ósea tipo picnodisostosis. Se solicita estudio secuencial de niveles de catepsina postrasplante.

Conclusiones: La picnodisostosis es una enfermedad rara, que puede sospecharse ante talla baja, huesos hiperostóticos, retraso del cierre de fontanelas y cráneo en cepillo con huesos wormianos. No existen casos descritos de LMMCj asociados a picnodisostosis, aunque sí es bien conocida su asociación con el síndrome de Noonan o la neurofibromatosis. No se ha descrito ningún caso de picnodisostosis sometida a alo-TPH y, actualmente, desconocemos su curso evolutivo, si bien los niveles de catepsina post-TPH deberían aumentar y esto permitiría la regresión de los rasgos fenotípicos. Se requiere un estrecho seguimiento para plantear en un futuro el alo-TPH como terapia curativa de esta enfermedad.