

Revista Odontológica Mexicana

Volumen **9**
Volume

Número **2**
Number

Junio **2005**
June

Artículo:

Picnodisostosis

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Facultad de Odontología, UNAM

**Otras secciones de
este sitio:**

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

***Others sections in
this web site:***

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



Medigraphic.com



Picnodisostosis

Karina Gamboa Mejía,* Jorge González Trejo,§ Rodolfo Frago Ríos§

RESUMEN

El síndrome de picnodisostosis fue descrito por primera vez por Maroteux y Lamy en 1962, simultánea e independientemente. Andren delineó este síndrome, el cual tiene como manifestaciones generales, enanismo, osteopetrosis, falanges terminales acortadas y anomalías craneales. Dentro de las manifestaciones orales se puede observar un paladar ojival, paladar blando alargado con úvula de implantación baja, apiñamiento, erupción prematura o retardada, hipoplasia del esmalte y periodontitis. Se presenta un caso clínico de un paciente masculino de 16 años de edad afectado con el síndrome de picnodisostosis, el cual tiene como antecedentes heredofamiliares tres hermanos afectados por el mismo padecimiento. Se le realizó rehabilitación oral a base de amalgamas. Como método preventivo se le dio técnica de cepillado e hilo dental y fue referido al Servicio de Ortodoncia Correctiva y Periodoncia de la misma institución, ya que presentaba maloclusión y problemas periodontales. En esta entidad de patogenia aún desconocida en la literatura actual, con pocos casos reportados, se encuentra un paciente que presenta datos clínicos detectados por primera vez en este síndrome, aunados a la patología. Se considera de gran importancia que se valoren estos datos para descartar si son parte de la patología o una entidad diferente. Estos datos deberán ser documentados por el odontólogo, debido a la amplia gama de manifestaciones orales que presentan estos pacientes.

Palabras clave: Síndrome picnodisostosis.

Key words: Pyknodysostosis syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome picnodisostosis fue descrito por primera vez por Maroteux y Lamy en 1962,¹⁻⁴ simultánea e independientemente Andren et al. también delinearon este síndrome.^{1,5,6} El término picnodisostosis es proveniente de picnos = denso.^{2,6}

Dentro de las manifestaciones craneofaciales se observan megacefalea a causa del abombamiento occipital y frontal, braquicefalia, persistencia de fontanela anterior, huesos wormianos, nariz prominente, exoftalmos, escleróticas azules, huesos faciales y senos paranasales hipoplásicos, ángulo mandibular obtuso y osteomielitis maxilar y mandibular.²⁻¹⁰

Manifestaciones esqueléticas como la osteoclerosis y genu valgum causa que sus extremidades sean cortas y la estatura máxima adulta vaya de 134 a 152 cm.^{3,5} El tronco no es corto pero frecuentemente pre-

ABSTRACT

Pyknodysostosis is a syndrome described for the first time by Maroteux and Lamy in 1962, Andren independently described and defined this syndrome, which is manifested by dwarfism, osteopetrosis, shortened terminal phalanges and cranial anomalies. The oral manifestations include a grooved palate, soft lengthened palate with low implanted uvula, packing, premature or slow eruption, hypoplasia of the enamel and periodontitis. A clinical case of a 16 year-old boy affected with the pyknodysostosis syndrome is presented, who has a family history of three affected siblings with the same affliction. Oral rehabilitation was carried out with amalgams, he was given brushing technique as a preventive method. A referral was sent to the service of orthodontics and periodontics at the same institution, since he presented malocclusion and periodontal problems. This is an entity of unknown origin with few mentions in the current literature and few reported cases. This patient with the typical clinical manifestations presents clinical data detected for the first time in this syndrome. It is unclear if this data will have to be considered as part of the syndrome or if we are dealing with an associated pathology not yet discovered in this patient. Dentists should be aware of the possible manifestations of this rare syndrome.

sentan pectum excavatum, clavículas hipoplásicas, xifosis, escoliosis. La pelvis muestra coxa valga y acetábula. Las manos y pies tienen falanges terminales con puntas redondas y uñas aplanadas. Debido a las anomalías asociadas como retrognatia y glosoptosis en relación con la alteración del ángulo mandibular se pueden presentar trastornos respiratorios en los lactantes como accesos disneicos, infecciones, estridor e incluso insuficiencia respiratoria y cardiaca.⁷

* Alumna de la Especialidad Odontopediatría de la División de Estudios de Posgrado e Investigación de la Facultad de Odontología de la UNAM, residente en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

§ Adscritos a la Especialidad de Estomatología Pediátrica del Hospital Infantil de México.

Radiográficamente se puede observar evidencia de múltiples fracturas transversas.^{2,5,7-11}

Manifestaciones orales frecuentes: paladar ojival con un surco generalmente medio pero sin comunicación a las fosas nasales, paladar blando alargado con úvula de implantación baja, apiñamiento, erupción prematura o retardada, persistencia de dientes deciduos, hipoplasia del esmalte, periodontitis, dismorfismo dental, hipodoncia y caries. Las anomalías ocasionales son discapacidad intelectual que se puede observar en 7 de 34 casos.^{2,3,10} La transmisión genética es autosómica recesiva con frecuente consanguinidad.^{2-8,10}

La patología para algunos es desconocida,^{8,10} pero en biopsias que se realizaron a tres pacientes se observaron islas de osteocondroides, espacios harvesianos pobremente formados y la persistencia de médula en la cavidad medular.³ Edelson (1992) y Gelb (1995) establecen la situación al gen responsable 1q21, próximo al de la interleucina 6-receptor, la cual induce la formación de osteoclastos. También se ha sugerido la participación del gen correspondiente a una proteína fijadora del calcio.⁷

El diagnóstico se realiza con las características clínicas que son detectables al nacimiento, las radiografías del cráneo que muestran separación de suturas, una fontanela anterior abierta, senos paranasales hipoplásicos, huesos faciales pequeños, huesos wormianos en sutura lambdoidea, hipoplasia de las falanges terminales de los dedos y la densidad generalizada del esqueleto.⁶

El pronóstico suele ser bueno a pesar de las fracturas que presentan a lo largo de su vida. El tratamiento es primariamente el consejo genético, adecuado manejo de las fracturas y un cuidado dental especial por las anomalías que presentan.^{6,8,10}

Son diversas las patologías con las cuales se realiza el diagnóstico diferencial: una cabeza grande con protrusión frontal y ojos prominentes y huesos densos son características de algunas pacientes con enfermedad de Engelmann's pero tienen involucro óseo progresivo que inicia en la diáfisis y resulta en incremento del ancho de huesos largos.³

La fontanela abierta, aplasia de las clavículas, bajo desarrollo de huesos faciales y persistencia de dientes deciduos son características de disostosis cleidocraneal, pero aquellos afectados se caracterizan por estatura normal y ausencia de densidad ósea generalizada.^{3,7,8}

La densidad ósea generalizada es una característica de pacientes con la forma infantil de osteopetrosis, pero tienen parálisis de pares craneales, falanges normales y degeneración retineal y desarrollan hepatoes-

plenomegalia y anemia severa.^{3,5-8,10} La acroosteólisis está asociada con talla baja, xifosis, batrocefalea, impresión basilar, muchos huesos wormianos, ausencia de senos frontales y fusión de apófisis espinosas de vértebras cervicales, las falanges terminales son cortas, dolorosas, blandas y con parestesia, el proceso alveolar es marcadamente atrófico pero el ángulo no está desaparecido como en la picnodisostosis, esta patología también es de herencia autosómica dominante.

El síndrome de Stanescu es una forma rara de disostosis craneofacial heredado de forma autosómica dominante, caracterizado por cráneos pequeños, hueso craneal delgado, depresiones en las suturas frontoparietal y occipitoparietal, una mandíbula poco desarrollada con ángulo obtuso, exoftalmos, extremidades cortas con cortezas muy densas. La displasia mandibuloacral simula picnodisostosis por el retraso de cierre de suturas, huesos wormianos e hipoplasia de falanges terminales, pero no hay incremento en la densidad del hueso o aplasia del ángulo mandibular, en lugar de esto muestra retrognatia, articulaciones duras y atrofia cutánea.⁵

Esta enfermedad también conocida como síndrome de Collado Otero⁷ y síndrome de Maroteux-Lamy,^{9,11} también es conocido como Malady de Toulouse-Lautrec por el renombrado artista de quien se dice padeció de esta enfermedad.^{2,4,5,7,9,12}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 16 años de edad (*Figura 1*) originario de Tlapa de Comonfort, Guerrero, el cual acudió al Servicio de Estomatología Pediátrica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez" por presentar caries dental. Los antecedentes heredo-familiares son: tres hermanos afectados con el síndrome de picnodisostosis.

Antecedentes perinatales: Gesta I para I, embarazo normoevolutivo, parto intradomiciliario. Antecedentes personales no patológicos: Nivel socioeconómico bajo con hábitos higiénicos y dietéticos deficientes.

Antecedentes personales patológicos: exoftalmos, desviación del *septum* nasal hacia la izquierda, hipertrofia amigdalina, respirador bucal, escoliosis, pectum carinatum, braquidactilia en manos y pies, hiperlaxitud en extremidades, lesiones hiperocrómicas en la parte posterior del muslo derecho, extremidad inferior izquierda acortada por secuela de fracturas previas y trombocitopenia. Dentro del desarrollo somático y funcional se encuentra en el percentil de 5% (peso 43 kg) y -2 desviaciones estándar (141 cm).

En el plan de tratamiento preventivo se le instruyó la técnica de cepillado Stillman modifica 3 veces al

día, técnica de hilo dental 1 vez al día, aplicación tópica de flúor y se realizó la interconsulta al servicio de periodoncia por los problemas parodontales que presentaba (*Figura 2*).

Debido a que presentaba clase III molar y canina, apiñamiento inferior y superior, y giroversiones, se



Fuente: directa.

Figura 1. Fotografía facial de frente.



Fuente: directa.

Figura 2. Fotografía intraoral de frente.

realizó interconsulta con el servicio de ortodoncia correctiva.

Dentro de las consideraciones estomatológicas, el paciente fue tratado bajo manejo conductual (decir-mostrar-hacer) y se le administró lidocaína al 2% con epinefrina 1:100,000 UI, siendo la dosis pediátrica permisible 4.4 mg/kg,¹¹ por lo que la dosis máxima permisible fue de 189.2 mg, administrándole 36 mg por cada cita.

Se hizo el plan de tratamiento correctivo, puesto que el paciente presentaba lesiones cariosas de segundo grado (*Figuras 3 y 4*). La forma en que se atendió fue en cuatro citas, la rehabilitación consistió en amalgamas en los órganos dentarios 16, 17, 26, 27, 36, 37, 46 y 47 (*Figuras 5 y 6*).

DISCUSIÓN

En nuestro caso el paciente presentó en los antecedentes heredofamiliares a tres hermanos afectados con el mismo síndrome. Meneses de Almeida en 1972 reportó siete casos en cuatro familias consanguíneas.¹ Dentro de los antecedentes del paciente se mencionó la trombocitopenia, lo cual llama la atención que la mayoría de los autores como Fisher 1974, Goodman 1977 y Bergsma 1979, reportan anemia como característica del síndrome y en el paciente de este caso sólo se encontró trombocitopenia con una fórmula roja normal.^{6,8,10} El paciente presentaba obstrucción de la coana de lado izquierdo provocada por desviación del septal ipsilateral, esta condición dificultaba la respiración nasal recurriendo a la vía oral, lo que condicionó la hipertrofia amigdalina.

Había algunas manifestaciones que presentaba el paciente como las lesiones hiperocrómicas, el pectum carinatum y la hiperlaxitud de las extremidades, haciendo la revisión de la literatura, no se encontró ningún informe que describa estas características, probablemente esto sea debido a la poca incidencia de la enfermedad y a que todavía no se han descubierto parte de las causas que la provoca, es por eso que algunos autores como Gorlin en 1977 y Bergsma en 1979 reportan la patogenia como desconocida.^{6,10}

Los pacientes que están afectados con este síndrome, requieren un tratamiento multidisciplinario por las diversas manifestaciones físicas y orales que presentan, de lo más importante que hay que considerar son las fracturas que llegan a presentar como las transversas, las cuales se pueden observar con mayor frecuencia, sin embargo, las fracturas mandibulares a causa de osteomielitis subsecuente a extracciones también han sido reportadas por Van Merkesteyn.¹⁴



Fuente: directa.

Figura 3. Fotografía de arcada superior con lesiones cariosas.



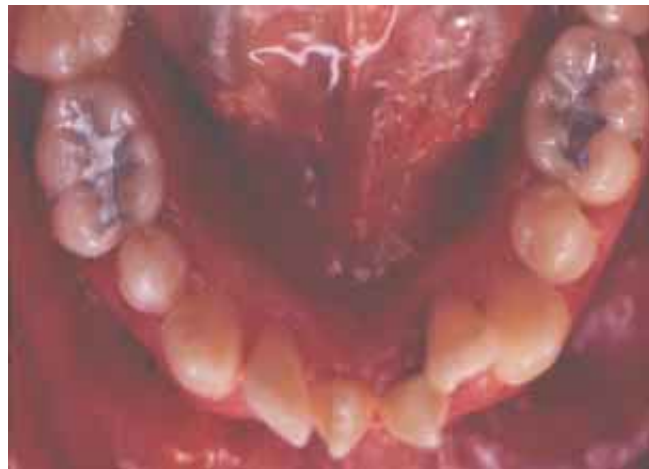
Fuente: directa.

Figura 5. Fotografía de arcada superior con restauraciones.



Fuente: directa.

Figura 4. Fotografía de arcada inferior con lesiones cariosas.



Fuente: directa.

Figura 6. Fotografía de arcada inferior con restauraciones.

Aunque Iwu menciona en 1991, que las fracturas en extremidades son comunes en los niños afectados con picnodisostosis, las fracturas de la mandíbula no han sido reportadas en estos pacientes,¹⁵ sin embargo, Ilankovac en el mismo año, comentó que hay casos de fracturas mandibulares durante las extracciones dentales, que han sido reportadas por Blosi 1937, Krabbe 1950 y Lievre 1964.¹⁶

CONCLUSIONES

- La picnodisostosis es una enfermedad hereditaria.

- No en todos los casos de picnodisostosis se presenta la trombocitopenia.
- La desviación septal ipsilateral, no es una condición normal en la picnodisostosis, probablemente se debió a un accidente ocasionado como consecuencia de la enfermedad.
- Las lesiones hiperocrómicas, el pectum carinatum y la hiperlaxitud de las extremidades, se encontraron en este caso, sin poder determinar si es a causa de la enfermedad.
- Para prevenir complicaciones en extracciones dentales en pacientes con picnodisostosis, deberán de

ser tratados con antibióticos y si la osteomielitis se ha establecido, una pronta cirugía combinada con tratamiento antibiótico, será necesariamente respaldado con oxígeno hiperbárico.

REFERENCIAS

1. Mckusick VA. *Mendelian inheritance in man*. 10th ed. Baltimore (MR): Library of Congress Cataloging in Publication Data; 1992.
2. Lyons KJ. *Recognizable patterns of human malformations*. 5th ed. Pennsylvania: Web Saunders Co.; 1997.
3. Holmes LB, Moser HW. *An atlas of diseases with associated physical abnormalities*. 1st ed. New York: MacMillan Co.; 1972.
4. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM. *Síndromes de la cabeza y del cuello*. 1era ed. Barcelona (Es): Ed. Toray; 1979.
5. Gorlin RJ, Cohen MM. *Syndromes of the head and neck*. 3rd ed. New York: Oxford University Press; 1990.
6. Goodman RM, Gorlin RJ. *Atlas of the face in genetic disorders*. 8th ed. Saint Louis: Mosby Co.; 1977.
7. Cruz M, Bosch J. *Atlas de síndromes pediátricos*. Barcelona; 1998.
8. Fisher VG, Stuttgart N. *Bone dysplasias, an atlas of constitutional disorders of skeletal development*. 1st ed. Germany: WB Saunders Co.; 1974.
9. Hooshong T. *Radiology of syndromes*. 1st ed. Chicago (Ill); Year Book of Medical Publishers; 1975.
10. Bergsma D. *Birth defects compendium*. 2nd ed. The National Foundation Ed.; 1979.
11. *Oxford Medical Databases [Monograph on CD-ROM]*. Version 1.0 Polyhedro Software.
12. Ferguson JW, Brown RH, Cheong LY. Pyknodysostosis associated with delayed and ectopic eruption of permanent teeth. *Int J Paediatr Dent* 1991; 1: 35-41.
13. Malamed SF, Quinn CL. *Sedación*. 3^a ed. Madrid (Es): Ed. Mosby; 1996.
14. Van Merkesteyn JPR, Bras J, Vermeeren JIJF, Van Der Sar A, Stadius Van Esp LW. Osteomyelitis of the jaws in pyknodysostosis. *Int J Oral Maxillofac Surg* 1987; 16: 615-619.
15. Iwu CO. Bilateral osteomyelitis of the mandible in pyknodysostosis. A case report. *Int J Oral Maxillofac Surg* 1991; 20: 71-72.
16. Ilankovan V, Moos KF. Pyknodysostosis: case report with surgical correction of the facial deformity. *Br J Oral Maxillofac Surg* 1990; 28: 39-42.

Dirección para correspondencia:

Karina Gamboa Mejía

Pediatría, División de Estudios de Posgrado e Investigación, Facultad de Odontología, UNAM. 5622-5541.