

## ENFERMEDADES OSTEOCONDENSANTES DE PATOGENIA NO CONOCIDA

A. SANCHEZ, J.A. PEREZ, M. PEÑA

Algunas enfermedades de los huesos se acompañan de un aumento de la masa ósea la cual puede ser debida a una disminución de la resorción osteoclástica normal o a un depósito de hueso en la zona cortical (hiperostosis) resultante de la hiperactividad osteogénica subperióstica. Al mismo tiempo, estos dos fenómenos pueden conducir a una alteración en el modelamiento y crecimiento de los huesos (displasia), particularmente en los largos, en cualquiera de sus porciones anatómicas (epífisis, metáfisis, diáfisis).

Sin embargo, en sentido estricto, lo que permite clasificar un desorden óseo como enfermedad condensante es el aumento de la densidad óptica en las imágenes radiológicas de uno o más huesos del organismo. Esto supone que el diagnóstico es también esencialmente radiográfico y que a

este respecto, en por lo menos un buen número de entidades, sea preferible utilizar la denominación de "condensante" y no la de "osteoesclerosis" o aún la de "osteopetrosis", palabras que designan más bien entidades relativamente definidas (1).

Es claro que el aumento de la densidad óptica radiológica no permite en muchos casos delimitar de manera precisa una afección ósea sino describir un aspecto de la misma que si bien es cierto ofrece características peculiares, puede ser común a muchas de ellas, dando origen a síndromes de etiología diversa y mal estudiados como en el caso de la leontiasis ósea (2).

Por otra parte, muchas enfermedades adquiridas, genotípicas o inducidas por sustancias tóxicas pueden originar alteraciones del metabolismo óseo y que a la postre se manifiestan como una osteocondensación radiológica. Estas consideraciones permiten concluir que una enfermedad osteocondensante puede ser primaria o secundaria a otra entidad. En el primer caso se trata siempre de afecciones de patogenia no conocida, frecuentemente con un substrato genético familiar y cuya extensión aún no ha sido precisada además de que, siendo escasa su frecuencia, la

---

Dr. Alvaro Sánchez C.: Instructor Asociado. Departamento de Medicina Interna. Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, D.E.

Dr. Jorge Armando Pérez: Profesor Asociado. Jefe de la Sección de Radiología, Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, D.E.

Dr. Mario Peña C.: Profesor Asociado. Sección de Reumatología, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, D.E.

Solicitud de separatas al Dr. Sánchez.

difusión y conocimiento a través de la literatura médica no es muy amplia. El acceso a la segunda categoría es mucho más sencillo puesto que en general las enfermedades que dan origen a las manifestaciones óseas mencionadas son siempre bien conocidas por el médico y, porque con algunas excepciones, la signología ósea es un elemento accesorio en el tratamiento y diagnóstico de la afección principal.

Teniendo en cuenta estas premisas es por lo que en esta revisión se tratarán únicamente algunas de las enfermedades óseas condensantes cuya patogenia aún sigue siendo un misterio y que, sin duda alguna, constituyen un grupo muy mal conocido en Colombia ya que de la mayor parte de ellas faltan descripciones en la literatura nacional.

#### NOMENCLATURA Y CLASIFICACION

No existe un campo de la medicina en donde la nomenclatura sea tan oscura y confusa como el de las enfermedades óseas constitucionales. Por ejemplo, la displasia fibrosa ósea, definida como tal por Lichtenstein (3), también es conocida con los nombres de osteitis fibroquística localizada, enfermedad ósea de von Recklinghausen, osteitis fibrolítica frustra, polioostitis fibrosa unilateral. El mismo von Recklinghausen había confundido esta entidad con la descrita por Paget y tenía la convicción de que eran una misma.

Cada texto dedicado a la descripción de estos desórdenes adopta una nomenclatura y una clasificación diferentes ya sea basadas en criterios dinámicos (4) en donde el punto de partida son los mecanismos del crecimiento óseo, ya sobre una base morfológica o lo que es peor utilizando gran número de epónimos. En este laberinto de términos, nombres propios y denominaciones, el lector desprevenido no sabe si lo que está leyendo en un libro corresponde a la misma entidad en otro pero con diferente nombre o si realmente son distintas. En el

mejor de los casos, es posible encontrar al lado de la denominación preferida por el autor los principales sinónimos utilizados pero sin saber cuál de todos ellos sería el más apropiado.

En noviembre de 1969 se reunió en París bajo el auspicio de la Sociedad Europea de Radiología Pediátrica un grupo internacional de trabajo para discutir estos problemas. Como consecuencia de esta reunión se obtuvo una nomenclatura de todos los desórdenes óseos constitucionales entre los cuales se encuentran la mayoría de las enfermedades condensantes de patogenia no conocida (5).

El relator de esta conferencia, Pierre Maroteaux, declara que, sin embargo, no se tuvo la pretensión de realizar una clasificación propiamente dicha de estas entidades sino que el objetivo fue el de proveer una terminología uniforme y estándar de uso médico internacional. La subdivisión de todas las enfermedades óseas constitucionales en subgrupos corresponde a la idea de efectuar una cierta agrupación de ellas pero es susceptible seguramente de crítica (5). Continúa diciendo el autor que "si los participantes toman partido, por ejemplo, para distinguir claramente entre displasia y disostosis, algunas enfermedades pueden asociar ambos tipos de anomalía (sic)". Tal sería el caso de la picnodisostosis en la cual coexiste una malformación mandibular (displasia) con un aumento generalizado de la densidad del esqueleto (disostosis). Otra de las consecuencias de aquella reunión fue, hasta donde era posible, la supresión de los epónimos. Sólo fueron conservados aquéllos que han sido reconocidos universalmente. En raras ocasiones la nomenclatura adoptada ha creado nuevas denominaciones que podrían confundir aún más al lector interesado.

En 1971, McKusik y Scott (1) hicieron una revisión de esta nomenclatura que es esencialmente la misma de París y solo

modificaron algunas terminaciones de acuerdo a la naturaleza del idioma inglés. De ella se ha extraído la parte correspondiente a enfermedades osteocondensantes y que según parece obedece a criterios morfológicos rigurosos. Podrá observarse igualmente que las alteraciones óseas secundarias a enfermedades extraesqueléticas son mencionadas en forma esquemática (Tabla 1).

Tabla 1. Nomenclatura de las enfermedades óseas condensantes (1,5).

1. DE PATOGENIA NO CONOCIDA
1.1. Osteosclerosis
1.1.1. Osteopetrosis con manifestaciones precoces Forma autosómica recesiva (Albers-Schönberg)
1.1.2. Osteopetrosis con manifestaciones tardías Forma autosómica dominante benigna
1.1.3. Picnodisostosis (Maroteaux-Lamy)
1.2. Displasias cráneo-tubulares (Esclerosis del cráneo con alteración del modelamiento de huesos largos)
1.2.1. Displasia metafisiaria (Pyle)
1.2.2. Displasia cráneo-metafisiaria (varias formas)
1.2.3. Displasia cráneo-diafisiaria
1.2.4. Displasia fronto-metafisiaria
1.2.5. Disosteoesclerosis
1.2.6. Displasia ósea óculo-dental
1.2.7. Estenosis de los huesos tubulares (Kenny-Caffey)
1.2.8. Osteodisplastia (Melnick-Needles)
1.3. Hiperostosis cráneo-tubulares (sobreproducción ósea más que remodelamiento óseo defectuoso)
1.3.1. Hiperostosis endosteal: Van Buchem, tipo recesivo Worth-Wollin, tipo dominante
1.3.2. Esclero-osteosis
1.3.3. Osteoectasia con hiperfosfatasa
1.3.4. Displasia diafisiaria (Camurati-Engelmann)
1.3.5. Hiperostosis cortical infantil (Caffey)
1.4. Otras entidades no agrupables
1.4.1. Osteopatía atriada
1.4.2. Osteopoiquilia
1.4.3. Melorreostosis
1.4.4. Paquidermoperiostosis
1.4.5. Osteitis deformans (Enf. de Paget)
2. SECUNDARIAS A ENFERMEDADES EXTRAESQUELÉTICAS
2.1. Endocrinas
2.2. Hematológicas
2.3. Neurológicas
2.4. Pulmonares
2.5. Renales
2.6. Tóxicas
2.7. Metabólicas constitucionales

## OSTEOESCLEROSIS

**Osteopetrosis (2).** Sinónimos: enfermedad de Albers-Schönberg, osteopetrosis generalizada, enfermedad marmórea, osteoesclerosis generalizada.

Es una afección hereditaria y familiar caracterizada por un engrosamiento considerable de la cortical de los huesos tubulares y de las trabéculas del hueso esponjoso.

La enfermedad puede tener carácter latente hasta que se manifiesta por una o más complicaciones: anemia grave y progresiva, fracturas espontáneas, compresión de pares craneanos especialmente del óptico. No se conoce su frecuencia pero parece que no es una enfermedad común. Hasta 1958 habían sido descritos 250 casos de la forma benigna (6). No existe una predominancia sexual y ha sido descrita en todas las edades pero en la mayoría de los casos las manifestaciones clínicas aparecen en la infancia (65% de los casos hacia los 12 años); excepcionalmente ha sido diagnosticada durante la vida intrauterina.

Dado que se trata de una enfermedad genotípica es posible encontrar dos formas de transmisión: una, la más frecuente, autosómica recesiva y de mal pronóstico; la otra, autosómica dominante y de naturaleza relativamente benigna. Pero aún dentro de estos tipos definidos se han identificado formas de carácter dominante de comienzo benigno y curso tardío desfavorable, así como formas recesivas de evolución benigna (7).

La osteopetrosis es debida a un defecto de la resorción y de la renovación óseas con depósito continuo de sales de calcio que puede causar una obliteración de la cavidad medular. Esto se realiza primero a nivel de las metafisis y luego en todo el hueso largo; los núcleos epifisarios son en seguida afectados y finalmente todo el esqueleto, en particular el cráneo. Las manifestaciones

clínicas aunque inconstantes son corrientes. La compresión de los nervios ópticos en sus canales óseos se observa en, por lo menos, la mitad de los casos produciendo una atrofia óptica que puede presentarse desde el nacimiento; la compresión de otros pares craneanos es rara pero puede ser múltiple.

La anemia es el hallazgo que permite el diagnóstico en la tercera parte de los casos. Se trata de una forma severa, progresiva y que es responsable de la muerte de estos pacientes. Parece deberse, en parte al menos, a la invasión lenta e irreductible por tejido óseo de la cavidad medular. A menudo se trata de una anemia hipocrómica con anisocitosis, poiquilocitosis y eritroblastosis notable; el número de leucocitos puede ser normal, raramente aumentado pero con frecuencia pueden coexistir leucopenia y trombocitopenia simulando el cuadro de una anemia aplásica. Junto con la anemia es posible encontrar hepato-esplenomegalia inicialmente atribuida a una falta de desarrollo de la médula ósea pero que en realidad se debe a una hemólisis extravascular que puede mejorar con la esplenectomía (7). Hallazgo un tanto sorprendente, no existe necesariamente correlación entre la severidad del compromiso óseo y la gravedad de la anemia; es más, pacientes con esclerosis ósea extensa pueden no sufrir anemia y seguir en consecuencia un curso benigno. La punción esternal es con frecuencia imposible debido a la dureza del hueso.

En raras ocasiones ha sido descrita una hidrocefalia, explicada por la dificultad de la circulación venosa a través de los orificios del cráneo disminuidos de calibre. También ha sido encontrada una osteítis severa casi siempre a nivel de los maxilares, favorecida por las precoces y numerosas caries que tienen las personas afectadas por la enfermedad.

Desde el punto de vista biológico no hay alteraciones: la fosfatasa alcalina y el

fósforo son siempre normales; el calcio en algunas observaciones ha sido encontrado ligeramente elevado.

Estos hechos han conducido a algunos autores a afirmar que en esta entidad se puede excluir la hipótesis etiológica de una alteración del metabolismo fosfo-cálcico. Sin embargo, también se ha demostrado que la absorción enteral de calcio es excesiva y que en muchos casos la evolución de la enfermedad puede detenerse mediante una restricción severa de la ingesta de alimentos ricos en este elemento (8). La interpretación del incremento de la absorción intestinal de calcio es equívoca en el sentido de que no tiene nada que ver con la patogenia de la enfermedad sino que es una respuesta "normal" a las exigencias del esqueleto y que puede variar en función de la receptividad de éste (9).

El examen anatómo-patológico revela huesos duros y compactos; hay predominancia de osteoblastos y el número de osteoclastos puede ser normal, estar disminuido o aún, no encontrarse ninguno (10). La médula ósea casi siempre está reemplazada por tejido fibroso (11). Con respecto al tratamiento no existe ninguno específico para la osteopetrosis. Ya se mencionó la utilidad que puede tener un régimen dietético sin calcio; en las demás circunstancias las medidas son de tipo paliativo; descompresión quirúrgica de pares craneanos, transfusiones de sangre, etc. El pronóstico final depende sobre todo de la forma clínica encontrada: grave y rápidamente progresiva en la infancia; latente, y diagnosticada en el adulto casualmente con ocasión de la toma de una radiografía con otros fines.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12-17). Los signos radiográficos son similares en las dos formas, recesiva y dominante, pero en general más discretos en las tardías. Hay dos anomalías esenciales, a saber: el aumento difuso, simétrico y generalizado de la densidad ósea y la ausencia de resor-

ción modelante lo que ensancha y da un aspecto acampanado a las metafisis de los huesos largos; y dos signos negativos de gran valor, la normalidad de la edad ósea y la falta de calcificación de los tejidos blandos.

Las alteraciones radiológicas son debidas a la persistencia de la matriz cartilaginosa calcificada que normalmente se destruye con el crecimiento y que impide la sustitución normal por hueso maduro. En términos generales, la densidad ósea es de aspecto amorfo, los huesos de los miembros parecen sin estructura por la desaparición de cada uno de sus componentes (cortical, cavidad medular y epífisis). En las metafisis alternan bandas densas y menos densas confiriendo una apariencia que recuerda a la cebra (Figura 1).

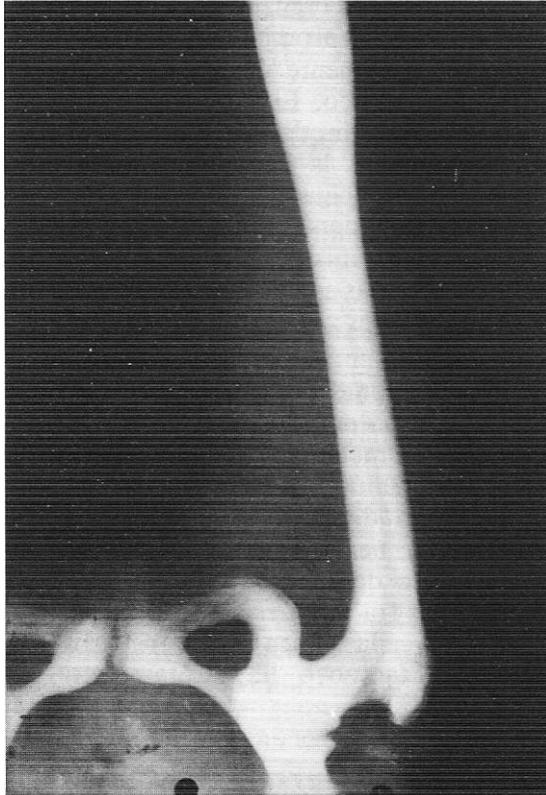


Figura 1. Fémur: Aumento generalizado de la densidad. Cortical ancha, medular estrecha y defecto del modelamiento metafisiario.

Los huesos cortos, carpo, tarso y los ilíacos muestran bandas en círculos consecutivos o un centro denso y una periferia radiolúcida, o densidad normal en el centro con periferia densa dando una imagen de "hueso dentro de hueso" (Figura 2). La bóveda craneana está en ocasiones respetada pero la base es a menudo muy densa y gruesa con disminución del tamaño de la silla turca por hipertrofia de las clinoides posteriores (Figura 3). En la cara hay aumento de la densidad de todos los huesos, aún los nasales, pero por regla general el maxilar está indemne. Las vértebras pueden estar uniformemente densas o poseer una densidad normal en el centro con aumento periférico: es la típica apa-

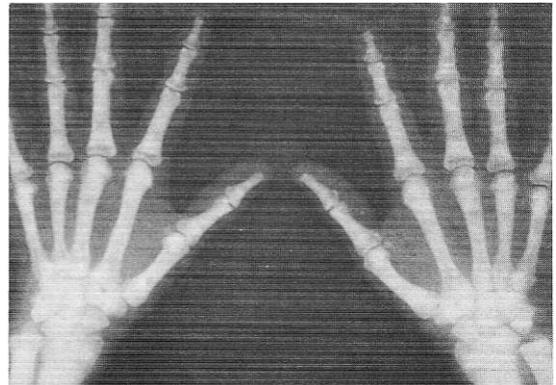


Figura 2. Manos: En las metafisis, bandas densas alternando con bandas de menor densidad y, en las falanges, manchas densas con imagen de "hueso dentro de hueso".

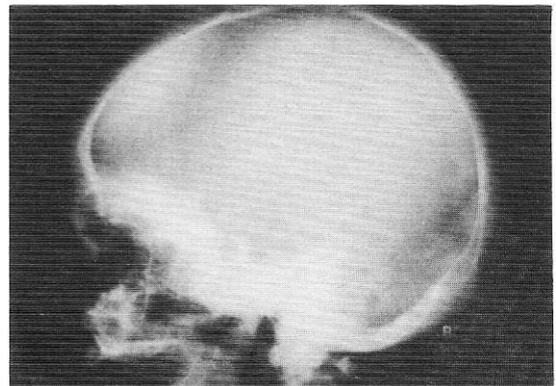


Figura 3. Cráneo. Bóveda ligeramente aumentada de densidad, base gruesa e hiperdensa. La silla turca es pequeña por hipertrofia de las clinoides posteriores.

riencia en emparedado (Figura 4). El diagnóstico diferencial debe establecerse con la hipercalcemia idiopática, la picnodisostosis, la enfermedad de Camurati-Engelmann o displasia diafisaria, la osteoectasia con hiperfosfatasa, la osteopatía estriada y la intoxicación por metales pesados.

**Picnodisostosis** (18, 19). Sinónimos: osteopetrosis acro-osteolítica.

Es una afección de naturaleza hereditaria según un modo de transmisión autosómica recesivo caracterizada por enanismo micromélico, disostosis cleidocraneana y osteopetrosis predominante en cráneo y manos. Constituye una de las tantas formas de enanismo micromélico que es necesario diferenciar de la acondroplasia

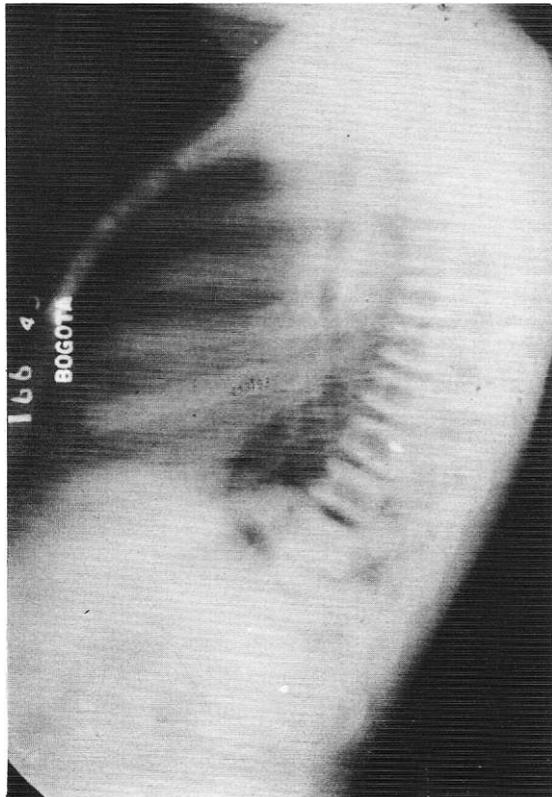


Figura 4. Columna. Banda de hueso normal en el centro del cuerpo vertebral rodeada por esclerosis. Imagen típica de "vértebras en emparedado"

cuyas características han sido bien establecidas (20). La entidad fue descrita en 1962 (18, 19), plenamente identificada y definida en 1965 y muy probablemente la enfermedad sufrida por el pintor Henri de Toulouse-Lautrec (21).

Hasta hace algún tiempo la picnodisostosis fue confundida con la osteopetrosis de Albers-Schönberg, la disostosis cleidocraneana y la displasia diafisaria (Camurati-Engelmann). La descripción original de Maroteaux y Lamy (18) se basa sobre 26 casos encontrados durante un periodo largo por lo que es de suponer que es una afección rara. Puede encontrarse en los dos sexos con igual frecuencia. El cuadro clínico es bastante simple pero igualmente sin especificidad: el enanismo es constante pero variable según el caso y la estatura puede estar comprendida entre 1,35 y 1,50 m. El cráneo es grande, el frontal y el occipital prominentes, la fontanela anterior francamente abierta, el maxilar inferior hipoplásico. El tórax puede ser un poco estrecho y moderadamente deprimido por debajo de la región mamaria; las clavículas son delgadas y la extremidad externa eventualmente falta. Manos y pies son cortos lo mismo que los huesos tubulares; las uñas son a veces anormales con múltiples fisuras y quebradizas.

Los exámenes de laboratorio son normales y no ha podido observarse ninguna anomalía del metabolismo fosfo-cálcico.

El curso de la picnodisostosis es relativamente benigno: no hay anemia ni compromiso de pares craneanos y la tendencia a las fracturas es considerablemente menos marcada que en la osteopetrosis. En este caso tampoco hay tratamiento específico.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 17, 22-25). La cortical de los huesos largos está casi siempre engrosada pero la cavidad medular no sufre alteraciones; el cráneo es grande y dolicocefalo y se observa la per-

sistencia de huesos wormianos y a veces paladar hendido. Puede existir una plati-basia e hipoplasia o agenesia del ángulo del maxilar inferior, signo éste bastante característico. Los senos frontales faltan invariablemente y los restantes son hipoplásicos, las celdillas mastoideas frecuentemente no neumatizan y existen defectos de la dentición así como agenesia o fragmentación de las falanges terminales de manos y pies.

Los arcos vertebrales presentan fisuras, particularmente a nivel del atlas, axis y unión lumbo-sacra en donde, además, hay espondilolisis y espondilolistesis.

El diagnóstico diferencial contempla la disostosis cleido-craneana en la cual falta el enanismo y la agenesia del ángulo del maxilar inferior y la osteopetrosis de la cual se distingue por las alteraciones craneofaciales y la ausencia de las bandas metafisiarias transversas.

#### DISPLASIAS CRANEO-TUBULARES

**Displasia metafisiaria (26).** Sinónimos: displasia metafisiaria familiar, enfermedad de Pyle. Esta enfermedad, descrita por Pyle en 1931 (27), se caracteriza por un defecto en el modelamiento de las metafisis de los huesos largos. Es una entidad muy rara que afecta indiferentemente ambos sexos y que puede ser reconocida en cualquier edad. Generalmente se trata de una anomalía hereditaria y familiar según un modo de transmisión autosómica dominante.

El diagnóstico puede hacerse fortuitamente en una radiografía pero también puede sospecharse a partir de un retardo en el crecimiento, de deformaciones óseas, particularmente *genu valgum*, de limitación de los movimientos de ciertas articulaciones, de un ensanchamiento de las metafisis o de dolores difusos; más raramente de una tendencia a las fracturas cuya consolidación es por lo demás nor-

mal. No existen signos de compromiso visceral, anomalías endocrinas, alteraciones neurológicas o defectos en el metabolismo del fósforo y del calcio. El pronóstico es sistemáticamente bueno.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15, 22, 25). Es notable la ausencia simétrica de modelamiento de los huesos largos y el consiguiente ensanchamiento claviforme de los extremos que recuerda un matraz de Erlenmeyer y que es más pronunciado en la extremidad distal del fémur, radio y cúbito, proximal del húmero y en ambas en la tibia. El compromiso de las manos es más importante en el extremo distal de los metacarpianos y en las falanges proximales. También pueden encontrarse deformidades hiperostóticas en manos, pies, maxilar inferior, clavícula y pelvis. Algunos autores describen como frecuente una hiperostosis de la bóveda y del maxilar inferior con hipertelorismo.

**Displasia craneo-metafisiaria (28).** La diferenciación de esta entidad con relación a la displasia metafisiaria descrita antes no está aún bien establecida. Algunos autores piensan que las dos anomalías son manifestaciones distintas de un mismo desorden. En la displasia craneo-metafisiaria se encuentran los elementos de aquélla, es decir, ensanchamiento de las metafisis de los huesos tubulares más una hiperostosis y una osteoesclerosis del cráneo. En algunos casos, una esclerosis generalizada acerca morfológicamente la displasia craneo-metafisiaria a la osteopetrosis de Albers-Schönberg, pero sin que se encuentre anemia en la primera.

Del mismo modo, algunas formas de displasia metafisiaria con ausencia de neumatización de las mastoides (Cf. supra) podrían representar una transición entre las dos afecciones. Como contrapartida, los casos descritos por Jackson parecen ligados a una alteración genética recesiva y no dominante pero en ambos grupos la resorción ósea modelante que permite la trans-

formación de la metáfisis en diáfisis está afectada (29).

*Manifestaciones radiológicas* (1, 14). Poco después del nacimiento se aprecia notable engrosamiento del cráneo, aumento de la densidad de la bóveda con desaparición del diploe, especialmente en el frontal y en el occipital. Los huesos de la base del cráneo, maxilar superior e inferior también aparecen engrosados e hiperdensos y los senos paranasales están obliterados. Las alteraciones en las metáfisis de los huesos largos son similares a las observadas en la displasia metafisiaria, especialmente a nivel de los fémures, los cuales adquieren la forma de matraz de Erlenmeyer.

**Estenosis de los huesos tubulares** (30). Descubierta por Kenny y Linarelli en un lactante (31), estudiada por Caffey en la madre del propósitos (30), esta afección genotípica es transmitida según un modo autosómico dominante. En ella, el diámetro diafisiario, ligeramente reducido, y el engrosamiento cortical provocan una disminución considerable del canal medular de los huesos el cual aparece filiforme: "una línea transparente entre dos muros corticales" como dice Caffey (30). Los miembros superiores son los más afectados; el espesor de las corticales es 15 a 20 veces mayor al del canal medular.

La responsabilidad de una secreción aumentada de calcitonina ha sido considerada como causa de la enfermedad tanto más que este hallazgo se encuentra en una entidad muy parecida: la hiperostosis endosteal (32). No obstante, esta hipótesis no ha tenido confirmación hasta el momento. El descubrimiento de formas transicionales entre esta última y la estenosis de los huesos tubulares ha complicado aún más la individualización de cada una de ellas (33).

*Manifestaciones radiológicas* (14, 34). La signología radiográfica es muy simple: retraso en el cierre de la fontanela anterior, engrosamiento interno simétrico de las

paredes corticales que, como se dijo, reduce extraordinariamente el canal medular de los huesos largos. Hay esclerosis de la bóveda, sin diferencia entre el diploe y las tablas interna y externa. El diagnóstico diferencial debe hacerse con la picnodistosis, la osteopetrosis, la enfermedad de Engelmann y la hiperostosis endosteal.

### HIPEROSTOSIS CRANEO-TUBULARES

**Hiperostosis endosteal** (35). Esta es una de las entidades cuyo nombre original ha sido cambiado en la nueva nomenclatura. La denominación original de "Hiperostosis Corticalis Generalisata" fue propuesta por van Buchem y colaboradores (36) para definir la afección osteocondensante descubierta en dos hermanos de sexo diferente. Este mismo autor describió posteriormente 13 casos más que permitieron definir satisfactoriamente la forma recesiva (37).

El diagnóstico de ésta puede ser fortuito o bien orientado por ciertos signos tales como la parálisis de un par craneano o un dismorfismo facial evocador de una acromegalia, pero sin engrosamiento de la lengua ni modificaciones de las extremidades. La elevación casi constante de la fosfatasa alcalina sin cambios en el fósforo y el calcio es otra particularidad de esta enfermedad.

Junto a esta forma recesiva de van Buchem, Worth y Wollin (38) describieron otro tipo de hiperostosis endosteal de transmisión dominante. Clínicamente es asintomática y su diagnóstico casual. El dismorfismo facial es inconstante y cuando se le encuentra es muy discreto; no hay compromiso de pares craneanos pero en todos los pacientes se observa un torus palatino (engrosamiento del rafé medio del paladar). La fosfatasa alcalina en todos los pacientes es normal lo que constituye una diferencia importante con la forma recesiva. También es necesario tener en cuenta que la sífilis congénita y la intoxicación

con vitamina A pueden dar cuadros de hiperostosis cortical idéntica a la encontrada en las formas hereditarias descritas.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 39). No es posible radiográficamente diferenciar las dos formas ya que las imágenes son idénticas. La característica esencial es el depósito de hueso endosteal lo que disminuye el canal medular pero sin alterar el diámetro del hueso. En la bóveda hay obliteración del díploe y en las costillas y clavícula engrosamiento y, esta vez sí, aumento del diámetro. Las apófisis espinosas de las vértebras son voluminosas pero el compromiso de los cuerpos es mínimo. La esclerosis de la pelvis es escasa y se observa sobre todo en el acetábulo.

El diagnóstico diferencial deberá tener en cuenta:

1) la osteopetrosis, pero en ésta hay esclerosis de todo el hueso sin limitarse a la diáfisis;

2) la paquidermoperiostosis en la cual todo el hueso largo está afectado y existen además los signos cutáneos característicos;

3) la displasia diafisaria o enfermedad de Engelmann en la que el compromiso óseo rara vez se generaliza quedando limitado las más de las veces a los miembros inferiores.

Osteoectasia con hiperfosfatasa (40). Sinónimo: hiperfosfatasa idiopática crónica.

De esta rara afección sólo se encuentran en la literatura médica descritos una docena de casos. Se presenta como una osteopatía generalizada, de carácter progresivo y que termina indefectiblemente con una dificultad respiratoria severa. El calcio y el fósforo plasmáticos son normales pero la fosfatasa alcalina está muy aumentada llegando a cifras de 400 o 500

unidades King-Armstrong. Usualmente el diagnóstico se hace en la infancia y su pronóstico es malo. En uno de los pacientes descritos se encontró en la orina glicilprolina y prolilhidroxiprolina pero su significado es oscuro (41).

En estos pacientes han sido ensayados los esteroides pero hasta el presente no se han obtenido resultados positivos.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15, 25, 42). La nota característica es la considerable formación de hueso subperióstico lo que conduce a un engrosamiento y arqueamiento de los huesos diafisarios especialmente del fémur en toda su longitud constituyendo un signo muy particular de la enfermedad. La cortical está engrosada e irregular con un aspecto estratificado. El cráneo muestra ensanchamiento, las tablas son amplias, mal definidas y hay pérdida del hueso compacto. Muchas veces se observa un aspecto algodonoso con áreas redondeadas hiperdensas que alternan con otras de menor densidad. En el adulto los huesos son más anchos y se osifican en forma irregular; las costillas y los huesos diafisarios cortos son objeto de las mismas alteraciones. En algunos puntos puede confundirse con la enfermedad de Paget (osteitis deformans), pero, por regla general, ésta nunca comienza antes de los 20 años.

Displasia diafisaria (43). Sinónimos: enfermedad de Engelmann, enfermedad de Camurati-Engelmann, osteopatía hiperosteosante y esclerosante infantil múltiple, hiperostosis cortical de la segunda infancia y del adulto, displasia diafisaria progresiva.

La displasia diafisaria o enfermedad de Engelmann es una afección extremadamente rara descrita por este autor en 1929 (44) y caracterizada por hiperostosis y esclerosis de numerosos huesos. Es congénita y se observa sobre todo en el niño pero puede ser descubierta también en el adulto,

afectando por igual ambos sexos. No hay evidencia de que se trate de un desorden heredo-familiar aunque algunos casos son familiares. Está asociada a una distrofia neuromuscular y a desnutrición, caracteres que no son observables en la forma adulta. Las manifestaciones que llaman la atención habitualmente son una dificultad para la marcha con piernas y pies muy separados, un aspecto endeble y retardo del crecimiento. En ocasiones los únicos síntomas son fatigabilidad y debilidad muscular.

El examen físico revela un grado variable de atrofia muscular y en algunos casos engrosamiento de las diáfisis de los huesos largos, particularmente de los fémures. En otros, el niño puede quejarse de dolores musculares e hinchazón de las extremidades. El curso de la enfermedad es crónico y compatible con la vida aunque con limitaciones importantes.

No existe tratamiento específico pero en unos pocos pacientes la administración de esteroides ha permitido restablecer el crecimiento y mejorar el compromiso óseo (45).

Singleton, en la descripción histológica del hueso afectado por la enfermedad, anota un engrosamiento de la media de las arteriolas de la medula ósea, periostio y tejido subcutáneo circunvecino. Este autor concluye que una reducción en el flujo sanguíneo explicaría muchas de las anomalías clínicas y anatomopatológicas (46).

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15, 25). Los principales signos son el engrosamiento diafisario progresivo, bilateral y simétrico en forma de huso, del centro hacia los extremos, con hiperostosis cortical endóstica y perióstica. La cavidad medular es estrecha, irregular pero permeable. La base del cráneo muestra un aumento amorfo de densidad. Por lo general el proceso respeta las escápulas, las costillas, las clavículas y las vértebras; así mismo, los pies y las manos están indem-

nes. Si la enfermedad se limita a un solo hueso puede fácilmente confundirse con la osteomielitis.

#### **Hiperostosis cortical infantil** (47, 48).

Es una enfermedad curable que afecta al feto o al lactante, de causa no conocida y en ocasiones de carácter familiar si bien no ha sido demostrada su naturaleza genotípica. En Estados Unidos no es rara (3 casos por 1.000 niños menores de 6 meses hospitalizados) (49) mientras que en Europa es excepcional. Las primeras manifestaciones clínicas se presentan casi siempre antes de los seis meses o aún durante la vida intrauterina no habiendo predilección por ningún sexo. Generalmente el comienzo es brusco y conformado por varios elementos: irritabilidad, anorexia, fiebre, tumefacción de los miembros y del maxilar inferior, leucocitosis, anemia; más raramente derrame pleural, erupción morbiliforme, pseudoparálisis de los miembros superiores. Las tumefacciones comprometen tejidos blandos y huesos, son dolorosas a la palpación pero no hay signos de inflamación, su localización es múltiple y difusa. El aumento de volumen de la zona del maxilar inferior es constante y confiere un aspecto típico a la facies del lactante.

El derrame pleural, cuando está presente, parece guardar relación con alteraciones costales y contiene numerosas células mononucleares. Las erupciones pueden adquirir una apariencia polimorfa inespecífica y según algunos autores la pseudoparálisis se debería a un compromiso del omoplato mientras que para otros dependería del aumento de la fosfatasa alcalina. La cifra de leucocitos puede llegar a 30.000 o más con neutrofilia; la velocidad de sedimentación está muy acelerada ( $\geq 50$ -60 mm/1 hora).

El diagnóstico diferencial es complicado y deberá tener en cuenta la osteopatía del escorbuto y la hipervitaminosis A. La etiopatogenia de la enfermedad es confusa y se ha propuesto la intervención de un

agente infeccioso por las particularidades clínicas; sin embargo, éste nunca ha sido encontrado.

Los exámenes anatomopatológicos muestran una inflamación aguda perióstica y yuxtaperióstica. En algunos casos ha sido encontrada una necrosis fibrinoide de las fibras colágenas por lo que se ha sugerido la denominación de "colagenosis" para esta entidad (50). La curación es espontánea en un lapso que varía entre 4 y 40 meses pero en los casos en que persisten los síntomas el uso de esteroides ha demostrado ser benéfico.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 25, 51). En orden de frecuencia los huesos más afectados por la esclerosis, consecuencia de la neoformación ósea, son el maxilar inferior, la clavícula y el cubito pero puede encontrarse en cualquier otro con excepción de las falanges, los cuerpos vertebrales, las metáfisis y las epífisis. La alteración marcada del cubito contrasta con la apariencia normal del radio adyacente; las lesiones de la escápula, por lo general unilaterales, pueden ser interpretadas como tumores malignos. Otros huesos que pueden ser afectados son los ilíacos, los parietales, el frontal y las costillas; en éstos los cambios hiperostóticos se desarrollan hacia su parte media. Todos los huesos



Figura 5. Engrosamiento perióstico del radio y del cúbito.

presentan reacciones periósticas rápidas y progresivas (Figura 5), al principio localizadas en la diáfisis y lentamente extendiéndose a toda la longitud del hueso largo el cual termina por adquirir un diámetro enorme. Todas estas lesiones regresan simultáneamente con los síntomas.

#### ENTIDADES NO AGRUPABLES

Osteopoiquilia (52). Sinónimos: osteopoiquilosis, osteopatía condensante diseminada. Es una enfermedad heredo-familiar que produce pequeñas manchas ovoides o lenticulares de osteocondensación. Puede encontrarse en cualquier edad desde la vida intrauterina hasta la senectud con una predilección por el sexo masculino (en proporción de 3 a 1 aproximadamente). Ha podido seguirse durante tres generaciones sucesivas en una misma familia y probablemente guarde estrecha relación patogénica con la osteopatía estriada puesto que han sido encontrados sujetos con osteopoiquilia y con un hijo afectado por aquélla (53).

Es completamente asintomática y sólo es descubierta casualmente a menos que exista una asociación con la dermatofibrosis lenticular (54).

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15, 25). Las lesiones radiológicas pueden tener un diámetro entre 2 mm y 2 cm y cuando son ovoides tienen su eje paralelo al eje longitudinal del hueso. Pueden afectar cualquier hueso con excepción del cráneo aunque son raras en costillas, cuerpos vertebrales y maxilar inferior. La mayoría de las veces se localizan en las metáfisis y epífisis de los huesos largos y no es usual que se extiendan a las diáfisis; en los huesos planos toman la apariencia de manchas desordenadas que irradian desde la fosa glenoide y el acetábulo hacia la escápula y el ilion respectivamente. Una vez terminado el creci-

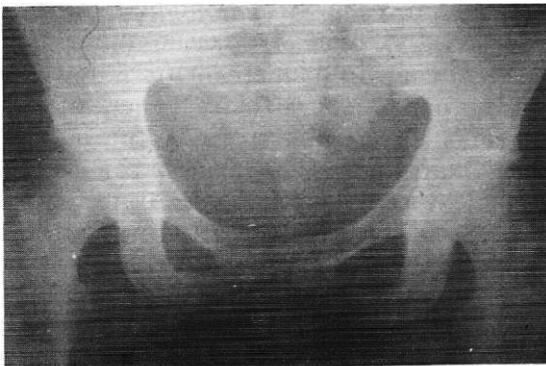
miento las opacidades no cambian de aspecto (Figura 6).

**Melorreostosis** (55, 56). Sinónimos: osteopetrosis tipo Léri, osteosis eburnante monomélica.

Es una afección excepcional en la cual hay un engrosamiento cortical de uno o varios huesos tubulares que abarca toda la diáfisis. Se cree que es la consecuencia de una anomalía del desarrollo embrionario pero esto no ha sido demostrado.

No tiene predominio sexual y si bien la mayoría de los casos han sido diagnosticados entre los 5 y los 20 años, puede observarse en el periodo neonatal o en la senectud. Es posible que la enfermedad comience desde temprana edad y permanezca ignorada, pero en algunos casos radiografías tomadas en épocas anteriores no han mostrado las lesiones características.

Las manifestaciones clínicas son escasas e inespecíficas siendo el dolor el síntoma habitual (57). Su frecuencia aumenta con la edad y puede ser moderado o severo, permanente o intermitente. La limitación de los movimientos, presente en el 50% de pacientes se debe a compromiso neurológico, vascular o articular secundario al engrosamiento cortical. La extremidad



**Figura 6.** Pelvis. Pequeños focos densos, ovoides y lenticulares especialmente en las ramas ilio e isquio-púbicas.

afectada puede estar tumefacta y la piel caliente y enrojecida. Esta, en ocasiones, toma un aspecto francamente esclerodérmico pero en este caso precede al compromiso óseo.

Los estudios endocrinos y del metabolismo fosfo-cálcico han sido sistemáticamente negativos y las lesiones óseas después de una progresión lenta y moderada detienen su evolución y permanecen fijas indefinidamente.

La anatomía patológica muestra frecuentemente hiperostosis subperióstica y raramente hiperostosis endosteal que disminuye el canal medular. Para esta entidad no existe tratamiento específico y sólo el dolor, cuando es severo, puede exigir medidas terapéuticas diversas.

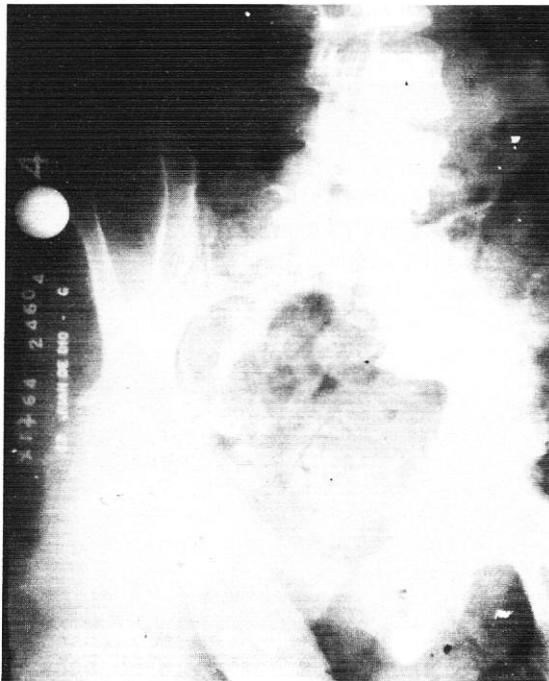
*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15, 25, 51). Se observan bandas o vetas, continuas o interrumpidas de esclerosis ósea a lo largo de todo o una parte de un hueso tubular abarcando toda la cortical o bien limitándose a un lado de ésta. Las cintas hiperostóticas se aprecian en el interior del hueso (endósticas) reduciendo la cavidad medular pero tendiendo a protruir por debajo del periostio dando a los huesos largos un aspecto de cera fundida escurriendo en una vela (Figura 7). Esta alteración comienza en el extremo proximal y avanza en sentido distal comprometiendo tardíamente la epífisis hasta atravesar la articulación y producir fusión articular. (Figura 8). Aunque generalmente está confinada a una sola extremidad ha sido observada en columna, cráneo, costillas y aún cara.

En las manos y muñecas los huesos presentan con frecuencia islotes pequeños de osteoesclerosis y en los miembros inferiores las lesiones descienden desde la pelvis hasta los pies.

**Paquidermoperiostosis** (58). Sinónimos: enfermedad de Touraine.



**Figura 7.** Tercio inferior del fémur. Cintas hiperostóticas endósticas que reducen la cavidad medular.



**Figura 8.** Pelvis. Bandas endósticas que se extienden del iliaco al fémur pasando por la cabeza femoral.

Enfermedad de naturaleza casi siempre genotípica transmitida según un modo recesivo, afecta exclusivamente al sexo masculino y se caracteriza por un engrosamiento plicaturado de la piel y de los huesos largos de las extremidades. La hipertrofia de éstas, superiores e inferiores es muy aparente y recuerda a la osteopatía hipertrofiante néumica. Los dedos adoptan la forma de palillos de tambor con uñas en vidrio de reloj y las falanges distales son similares a las del hipocratismo. En la muñeca, la hipertrofia del cúbito y del radio dan un aspecto en tenedor similar al de las fracturas de esta región.

Los tejidos blandos están engrosados y los pliegues de la piel acentuados. A veces existen dolores y rigideces articulares.

En la cara, la paquidermia plicaturada confiere al paciente una expresión típica: los pliegues de la frente y de los párpados son amplios y profundos y la piel en estos últimos es dura y acartonada. Esta paquidermia se acompaña casi siempre de una dermatitis seborreica marcada.

Ciertas formas clínicas son aparentemente incompletas y es posible que los sujetos afectados tengan únicamente un hipocratismo digital, de tal manera que las formas familiares de éste podrían considerarse como estados menores de la enfermedad. La paquidermoperiostosis comienza en la infancia y evoluciona lentamente hasta cierto punto para luego permanecer estacionaria. El pronóstico vital es bueno pero en ocasiones hay incapacidad funcional debida a la rigidez articular de las extremidades y aún de la columna; en este caso es posible que se produzcan compresiones radiculares.

El diagnóstico diferencial global debe hacerse con la acromegalia y la osteopatía hipertrofiante néumica.

*Manifestaciones radiológicas* (1, 12, 14, 15). Existe un extraordinario engrosamiento diafisario de los huesos tubulares largos

y cortos de las extremidades con excepción de las falanges ungueales, como consecuencia de una reacción perióstica intensa. Los huesos parecen columnas con diáfisis más anchas que las epífisis. Las aposiciones periósticas se van uniendo a la cortical llegando a ser indistinguible la medular; este fenómeno es más pronunciado en las falanges de los pies y las manos y en los huesos largos distales; el conjunto da una impresión de madejas de aspecto maculoso (Figura 9, 10). En pelvis y omoplatos hay formaciones osteofíticas; el carpo, el tarso y las vértebras pueden estar afectadas pero en fases generalmente tardías con el mismo aspecto de madejas gruesas; además, es posible la osificación de los ligamentos del raquis y de las membranas interóseas del antebrazo y la pierna.

Es poco frecuente la alteración del cráneo, pero si la hay ésta se limita a la esclerosis del diploe (Figura 11).

Osteítis deformans (enfermedad de Paget) (59). Es una afección de etiología desconocida que puede comprometer cualquier hueso del esqueleto en forma aislada o múltiple y que puede dar manifestaciones neurológicas, cardiovasculares y articulares. Fue descrita por primera vez por Sir James Paget en 1876 (60) pero hay evidencias de que se trata de una enfermedad muy



Figura 9. Manos. Engrosamiento tubular de metacarpios y falanges con excepción de las ungueales.



Figura 10. Fémur. Aspecto de "columna" con la diáfisis tan gruesa como la epífisis por aposiciones periósticas.

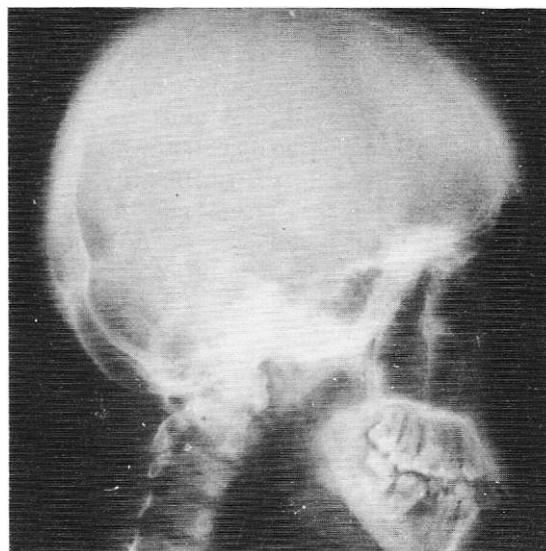


Figura 11. Cráneo. Esclerosis por aumento de densidad del diploe.

antigua puesto que se han encontrado casos prehistóricos (61).

Las formas sintomáticas son relativamente raras y con frecuencia el diagnóstico es causal; sin embargo, a medida que su conocimiento y divulgación se amplían se descubre con mayor frecuencia. Es observada en general después de los 50 años pero parece que también puede presentarse en la infancia (62); predomina en el sexo masculino en una proporción de 3 a 2 aproximadamente. En Estados Unidos está muy extendida al igual que en Francia, Alemania e Inglaterra; rara en Escandinavia; sería excepcional en Africa, India y entre los amerindios. Estas diferencias aparentes podrían ser consecuencia de factores extra-nosológicos y no de una realidad de la distribución geográfica de la enfermedad.

Existen numerosos informes sobre casos familiares (63, 64) y algunos autores afirman que puede haber una transmisión mendeliana autosómica dominante en estas formas (65). Las investigaciones relativas al sistema HLA no han permitido encontrar una correlación entre la enfermedad y los antígenos de este sistema (66). Para explicar la patogenia de la enfermedad se han propuesto numerosas teorías pero ninguna de ellas ha sido plenamente demostrada: anomalía vascular, enfermedad endocrina o auto-inmune, cada una tiene sus adeptos sin que exista consenso general. La tendencia actual es la de considerarla como una afección del tejido elástico. En efecto, la asociación entre osteítis deformans y elastorrexia sistémica pasa de ser una simple coincidencia. Recientemente se han observado alteraciones de la glicoproteína del colágeno así como inclusiones pseudocristalinas en las células óseas; el significado de estos hallazgos aún no ha sido elucidado (67, 68).

Un 20% de los pacientes con enfermedad de Paget son asintomáticos; en el 80% restante, el dolor es el síntoma primordial pudiendo residir en cualquier parte

pero siempre en correspondencia con los huesos comprometidos: cefalea, dolor lumbar, pélvico, femoral, tibial, etc. que a veces evoca una artropatía degenerativa. Puede haber igualmente una platibasia así como compresión de pares craneanos, particularmente del II y VIII.

Las deformaciones esqueléticas son frecuentes y pueden encontrarse en el cráneo o las extremidades; en el primero pueden ser percibidas por el paciente como un agrandamiento de la cabeza mientras que en los miembros inferiores son típicas las deformaciones en sable de la tibia y el fémur. Los fenómenos vasomotores en la vecindad de los huesos pagéticos son muy constantes: hipertermia, edema, hiperhidrosis.

En un porcentaje variable hay síntomas cardiovasculares tales como hipertensión arterial de predominio sistólico, aumento del gasto cardiaco y eventualmente insuficiencia cardiaca.

En 5 a 10% de casos puede haber degeneración sarcomatosa del hueso comprometido (osteosarcoma, fibrosarcoma, condrosarcoma, sarcoma de células gigantes).

El calcio y el fósforo plasmáticos son normales salvo excepciones en las cuales puede haber una moderada hipercalcemia. Por el contrario, en el paciente con una clara enfermedad evolutiva y por lo tanto sintomática la fosfatasa alcalina está invariablemente elevada y sus valores guardan relación con la severidad y extensión del compromiso óseo. La persistencia de esta elevación a pesar de tratamiento adecuado es signo de mal pronóstico porque puede indicar una degeneración sarcomatosa.

El tratamiento de la enfermedad de Paget es actualmente simple aunque no ofrece curación del proceso; diversos tipos de medicamentos han sido propuestos pero es evidente que los mejores resultados a

largo plazo se obtienen con la mitramicina a dosis bajas, cuando el objetivo es únicamente combatir el dolor refractario a los analgésicos y anti-inflamatorios comunes.

Cuando, junto con el dolor se requiere detener el proceso óseo propiamente dicho, la calcitonina es la droga de elección (69). Los difosfonatos, utilizados últimamente con buenos resultados, tienen el inconveniente de que su administración durante largos periodos provocan osteoporosis y fracturas.

*Manifestaciones radiológicas* (2, 14, 51). La pérdida de substancia ósea, propia de la enfermedad, junto con el incremento de la formación y reparación, originan en el hueso pagético el aumento de volumen y las deformaciones mencionadas. Eventualmente una neoformación más extensa puede producir fibrosis medular secundaria. Por lo demás, la enfermedad de Paget constituye un ejemplo típico de osteodistrofia en donde los huesos tubulares largos están engrosados hasta una y media vez su volumen inicial, siendo los más afectados el fémur y la tibia. La cortical tiene con frecuencia más de 1 cm pero a pesar de esto los huesos suelen ser flexibles y quebradizos.

Las lesiones radiológicas se derivan de las lesiones óseas de carácter destructivo y de la subsecuente neoformación excesiva. La descripción clásica de la enfermedad comprende tres etapas: 1) activa o destructiva (monofásica), bien aparente en el cráneo, 2) mixta, con destrucción y reparación bifásica, fenómenos bien observables en pelvis y huesos largos y 3) inactiva o esclerótica evidente sobre todo en la pelvis y la clavícula.

Cráneo: en la primera, activa o monofásica hay agrandamiento del cráneo; el perímetro aumenta considerablemente, los huesos de la bóveda alcanzan 2 a 3 cm de ancho debido a la gran vascularización del tejido conectivo. Hay osteoporosis circunscrita, bien delimitada y que comienza en el

frontal u occipital y avanza lentamente hasta abarcar la porción principal de la bóveda.

La tabla externa se destruye desde adentro y el proceso no respeta las líneas de sutura. En este momento puede eventualmente comenzar la segunda etapa, mixta o bifásica, de esclerosis progresiva en la que la tabla externa es lisa, engrosada y perforada por defectos vasculares. Los cambios escleróticos afectan primero la tabla interna y el díploe. Su estructura aparece esfumada con numerosos focos redondeados de densidad cálcica hasta de 1 cm de diámetro alternando con focos claros e irregulares; en etapas avanzadas hay gran extensión del proceso con la corteza ensanchada y el díploe engrosado. Con la curación aparece la tercera etapa, inactiva o de esclerosis difusa total; en ella no se destruyen las tablas ni el díploe. La esclerosis se instala primero en la superficie interna de la tabla externa, propagándose poco a poco a todos los huesos de la bóveda y formando una tabla externa esclerótica engrosada.

Por el ablandamiento de la base del cráneo se puede presentar invaginación basilar, dando complicaciones por el estrechamiento de los agujeros de aquélla.

La enfermedad entra en inactividad dejando grandes áreas redondeadas de esclerosis incluidas en zonas de desmineralización dando el aspecto de "bola de algodón".

Cara: el maxilar superior se compromete con mayor frecuencia que el inferior, pero en ocasiones hay lesión en otros sitios. La desosificación característica puede contener focos hiperdensos y en los alvéolos afectados faltar la lámina.

Huesos largos: la osteítis deformante en los huesos largos siempre empieza en su extremo. Es raro encontrar la fase destructiva o monofásica inicial en un hueso largo pero cuando se localiza suele manifestarse por

una zona en forma de V de desosificación muy bien definida, bastante peculiar de la enfermedad de Paget. Con frecuencia el hueso se ensancha por neoformación perióstica con destrucción endóstica (no hay aumento del espesor de la cortical): el fémur y la tibia pueden alcanzar hasta 6 cm de diámetro transverso. Frecuentes son las curvaturas deformantes: lateral del fémur y anterior, en sable, de la tibia con el peroné normal. Las fracturas transversas y de fácil curación son comunes en la enfermedad; las del fémur y la tibia tienden a ser incompletas y sin esquirlas.

En los huesos pubianos e isquiáticos se inicia el proceso en la sínfisis o el acetábulo y en los huesos pequeños o planos, como la clavícula, hay destrucción en "burbuja".

Pelvis: generalmente los cambios son mixtos, bifásicos, con lesiones destructivas y de reparación con trabéculas muy engrosadas. En el ilíaco se aprecian múltiples líneas curvas paralelas visibles debajo de la cresta, o como anchas madejas que desde esta irradian hacia el pubis entremezclándose y formando una especie de red. Al comienzo de la enfermedad aparece hueso anormal encima del acetábulo. La rarefacción ósea es común en las porciones centrales del ilíaco y puede contener islotes irregulares hiperdensos. Por el reblandecimiento se produce protrusión acetabular.

Vértebras: el tejido esponjoso se engruesa y se vuelve blanquecino comprimiendo la cavidad medular; la progresión de la enfermedad se acompaña de reblandecimiento del hueso y de deformidades progresivas. Luego aparecen las alteraciones productivas, dando en ciertos casos la denominada vértebra de marfil; en ella todo el cuerpo es radiológicamente denso.

Puede verse la forma mixta o la esclerótica y a veces sólo se aprecia la fase destructiva o monofásica o la inactiva (esclerosis eburnea) especialmente en vértebras lumbares.

El compromiso es más frecuente en la columna lumbar y el sacro, seguidos de la columna torácica y cervical observándose con más frecuencia la fase mixta, bifásica (destrucción y reparación) en la que la trabeculación del cuerpo vertebral está aumentada; ésto da el aspecto de madejas corticales paralelas. A veces está tomado sólo un cuerpo vertebral el cual es por lo general esclerótico con la altura disminuida y el diámetro antero-posterior aumentado. Las fracturas por compresión son frecuentes así como la osificación de los ligamentos espinales, tejidos blandos paravertebrales, extremo anterior de las costillas y espacios intervertebrales; no es frecuente la compresión medular.

Costillas: hay sobre todo alteraciones mixtas o bifásicas. Puede haber compromiso de una o dos costillas, a veces únicamente aumento de densidad sugiriendo metástasis osteoblásticas pero el ensanchamiento y la deformidad hacen fácil el diagnóstico.

El diagnóstico radiológico diferencial de la enfermedad de Paget deberá incluir el tumor de células gigantes, un quiste óseo, la osteodistrofia fibrosa, ciertas formas de osteocarcinomatosis y la osteomielitis crónica.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.— McKusick, V. Scott. C.I.: A nomenclature for constitutional disorders of bones. *J. Bone Joint Surg.* 53A: 978-986, 1971.
- 2.— de Sèze, S., Ryckwaert, A.: *Maladies des os et des articulations.* Paris. Editions Médicales Flammarion. 1966.
- 3.— Lichtenstein, L.: Polyostotic fibrous dysplasia. *Arch. Surg.* 36: 814-818, 1938.
- 4.— Rubin, P.: *Dynamics classification of bone dysplasias.* Chicago. Year Book Medical Publishers, Inc., 1964.
- 5.— Maroteaux, P.: *Nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles.* *Ann. Radiol.* 13: 455-464, 1970.
- 6.— Zetterstrom, R.: Osteopetrosis: Clinical and pathological review. *Bibl. Paediat.* 66: 488-508, 1958.
- 7.— Enell, H., Pehrson, M.: *Studies on osteopetrosis.* *Acta Paediat.* 47: 279-287, 1958.
- 8.— Dent, C., Smellic, J.M., Watson, E.: *Studies on osteopetrosis.* *Arch. Dis. Childh.* 40: 7-15, 1965.

- 9.— Milhaud, G., Bourichon, J.: Etude du métabolisme du calcium chez l'homme à l'aide de Calcium<sup>45</sup>: L'Osteopetrose et l'Osteopsatirosis. In: Fleisch, H., Blackwood, H.J., Owen, M.: III European Symposium on calcified tissues. (Davos 1965). Heidelberg, Springer Verlag, 1966.
- 10.— Kneal, E., Sante, L.E.: Osteopetrosis. *Amer. J. Dis. Child.* 81: 693-707, 1951.
- 11.— Hasenhutt, K.: Osteopetrosis. Review of the literature and comparative studies on a case with a twenty-four years follow-up. *J. Bone Joint. Surg.* 49A: 359-370, 1962.
- 12.— Caffey, J.: Diagnóstico radiológico en pediatría. Capítulo V. Barcelona, Salvat Editores, 1971.
- 13.— Dorst, J.P.: Osteopetrosis con manifestaciones precoces. *Seminarios de Roentgenología.* 8: 386-387, 1973.
- 14.— Edeiken, J., Hodes, P.J.: Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos. Capítulo V. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana, 1977.
- 15.— Epstein, B.S.: Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal. Capítulo III. Barcelona. Editorial JIMS. 1975.
- 16.— Lolt, J., Klein, E.: Osteopetrosis. *Amer. J. Roent.* 94: 351-360, 1965.
- 17.— Swoboda, W.: Osteología infantil. Capítulo IV. Barcelona, Ediciones Toray S.A., 1972.
- 18.— Maroteaux, P., Lamy, M.: La pycnodisostose. *Presse Med.* 70:999-1002,1962.
- 19.— Andren, L., Dymling, J.F.: Osteopetrosis acro-osteolytica. A syndrome of osteopetrosis, acro-osteolysis and open sutures of the skull. *Acta Chir. Scand.* 124: 496-507. 1962.
- 20.— Maroteaux, P., Lamy, M.: Achondroplasia in man and animals. *Clin. Orthop.* 33: 91-103, 1964.
- 21.— Maroteaux, P., Lamy, M.: The malady of Toulouse-Lautrec. *JAMA* 191: 715-717. 1965.
- 22.— Gorlin, R.J., Sedano, H.O.: Síndromes que afectan los senos paranasales. Congénitos y adquiridos. *Seminarios Roentgenología.* 3: 138-153, 1968.
- 23.— Gorlin, R.J., Gorlin, J.P.: Anomalías del desarrollo de los maxilares. *Seminarios Roentgenología.* 6: 432-447. 1971.
- 24.— Silverman, F.N.: Pycnossostosis. *Seminarios Roentgenología.* 8:429, 1973.
- 25.— Singleton, E.B., Dutton, R.V.: Displasia fibrosa con pigmentación de la piel y pubertad precoz. *Seminarios Roentgenología.* 8: 376-377, 1973.
- 26.— Gorlin, R.J., Spranger, J., Koszlaka, M.F.: Genetic cranio-tubular bone dysplasias and hyperostosis. A critical analysis. In: The clinical delineation of birth defects. Chapt. IV. New-York, National Foundation. 1969.
- 27.— Pyle, E.: A case of unusual bone development. *J. Bone Joint Surg.* 13: 874-876, 1931.
- 28.— Holt, J.F.: The evolution of cranio-metaphyseal dysplasia. *Ann. Radiol.* 9: 209-223. 1966.
- 29.— Jackson, W.U., Albright, F., Drewry, G., Havelin, J., Rubin, M.I.: Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia, diaphyseal dysplasia and related conditions. *Arch. Int. Med.* 94: 871-885, 1954.
- 30.— Caffey, J.: Congenital stenosis of medullary spaces in tubular bones and calvaria in two proportionate dwarfs, mother and son, coupled with transitory hypocalcemic tetany. *Amer. J. Roentg.* 100:1-11, 1967.
- 31.— Kenny, F.M. et al.: Dwarfism and cortical thickening of tubular bones. *Amer. J. Dis. Child.* 111:201-211, 1966.
- 32.— van Buchem, F.S.P.: Pathogenesis of hyperostosis corticalis generalisata and calcitonin. *Proc. Kon. Nederl. Akad. Wet.* 73: 243-245,1970.
- 33.— Segond, P., Menkes, C.J., Maroteaux, P., Delbarre, F.: Le rétrécissement du canal médullaire des os à transmission dominante. *Nouv. Presse Med.* 2: 2728-2732, 1973.
- 34.— Osmann, M.Z., Girdany, B.R.: Estenosis tubular de huesos. *Seminarios Roentgenología.* 8: 429, 1973.
- 35.— van Buchem, F.S.P., Hadders, H.N., Hansen, J.F.: Hyperostosis corticalis generalisata. Report of seven cases. *Amer. J. Med.* 33:387-397, 1962.
- 36.— van Buchem, F.S.P., Ubbens, R.: An uncommon familial systemic disease of the skeleton. Hyperostosis corticalis generalisata familiaris. *Acta Radiol.* 44: 109, 1955.
- 37.— van Buchem, F.S.P.: Hyperostosis corticalis generalisata. Eight new cases. *Acta Méd. Scand.* 189: 257-262. 1971.
- 38.— Worth, H.M., Wollin, D.G.: Hyperostosis corticalis generalisata congenita. *J. Canad. Ass. Radiol.* 17:67-71. 1970.
- 39.— Eastman, J.R., Birler, D.: Generalized cortical hyperostosis, (van Buchem Disease) nosologic considerations. *Radiology.* 125 (2): 294-297, 1977.
- 40.— Bakwin, H., Golden, A., Fox, S.: Familial osteoectasia with macrocranium. *Amer. J. Roentg.* 91: 609-617. 1964.
- 41.— Scakins, J.W.T.: Peptiduria in an unusual bone disorder. *Arch. Dis. Child.* 38: 215-219, 1963.
- 42.— Osmann, M.Z., Girdany, B.R.: Osteoectasia con hiperfosfatasa. *Seminarios Roentgenología.* 8: 428, 1973.
- 43.— Girdany, B.R.: Engelmann's Disease. Progressive diaphyseal dysplasia. A non-progressive familial form of muscular dystrophy with characteristic bone changes. *Clin. Orthop.* 14-102-109. 1959.
- 44.— Engelmann, G.: Ein Fall von Osteopathia Hyperostotica Sclerotisans Multiplex Infantilis. *Fortschr. Röntgenstr.* 39: 1101-1106, 1929.
- 45.— Rover, P., Vermeil, G., Apostolides, P., Engelmann, F.: Maladie d'Engelmann: résultat du traitement par la prednisone. *Arch. Franc. Pediat.* 24: 693-702, 1967.
- 46.— Singleton, E.B.: Progressive diaphyseal dysplasia (Engelman's disease). *Radiology.* 67: 233. 1956.
- 47.— Caffey, J., Silverman, W.A.: Infantile cortical hyperostosis. Preliminary report on a new syndrome. *Amer. J. Roentg.* 54: 1-16. 1945.
- 48.— Janbon, M., Bertrand, L., Brunel, D.: Hyperostose corticale infantile ou hyperosteogenese periosto-enchondrale regressive du foetus et du nourrisson. *Arch. Franc. Pediat.* 15: 681-710, 1957.
- 49.— Cayler, G., Peterson, C.A.: Infantile cortical hyperostosis. *Amer. J. Dis. Child.* 91: 119-125, 1957.

- 50.— Santerel, L., Rabinowitz, Th.: Contribution a l'etude d'un nouvel aspect etiologique de l'Hyperostose Corticale Infantile. *Ann. Radiol.* 14: 211-222, 1971.
- 51.— Teplick, J.G., Holskin, M.E.: *Diagnóstico radiológico*. Vol. II México, Nueva Editorial Interamericana, 1972.
- 52.— Berlin, R., Hedensio, B., Lilja, B.: Osteopoikilosis, a clinical and genetic study. *Acta Med. Scand.* 181: 305-314, 1967.
- 53.— Windholz, F.: Uber familiare Osteopoikilie und Dermato-fibrosis lenticularis disseminata. *Fortschr. Geb. Röntgenst.* 45: 566-582, 1932.
- 54.— Buschke, A., Ollendorf, H.: Ein Fall von Dermatofibrosis lenticularis disseminata und Osteopathia condensans disseminata. *Dermat. Wochschr.* 86: 257-261, 1928.
- 55.— Leri, A., Joanny, L.: Une affection non decrite des os: Hyperostose "en coulée" sur toute la longueur d'un membre ou "Melorheostose". *Bull. Mem. Soc. Med. Hop. Paris.* 38: 1141-1147, 1922.
- 56.— Campbell, C.J. et al.: Melorheostosis. A report of the clinical roentgenographs and pathological findings in fourteen cases. *J. Bone Joint. Surg.* 50: 1281-1304, 1968.
- 57.— Franklin, E.L. et al.: Melorheostosis: Report on case with review of literature. *Brit. J. Radiol.* 15: 185-195, 1942.
- 58.— Rimoin, D.L.: Pachidermoperiostosis. Idiopathic clubbing and periostosis. Genetic and physiologic considerations. *N. Engl. J. Med.* 272: 923-931, 1965.
- 59.— Hioco, D.J.: La maladie de Paget. Symposium International. St Paul de Vence, 20-23 Juin 1973. Paris, Edition Laboratoires Armour-Montagu, 1974.
- 60.— Paget, J.: On a form of chronic inflammation of bones (Osteitis Deformans). *Med. Chir. Trans.* 60: 37-64, 1877.
- 61.— Denniger, R.: Paleopathological evidence for Paget's disease. *Ann. Med. Hist. J.* 5: 73-81, 1933.
- 62.— Woodhouse, N.J.: Juvenile Paget's Disease. En "La maladie de Paget" Symposium International, pp. 300-301. Hioco, D.J. Paris, Edition Laboratoire Armour-Montagu, 1974.
- 63.— Evens, R.G., Bartte, F.C.: The hereditary aspects of Paget's disease. *J. Amer. Med. Ass.* 205: 900-902, 1968.
- 64.— Aschner, B.M. et al.: A genetic study of Paget's disease in monozygotic twin brothers. *Acta Gen. Med.* 1: 67-79, 1952.
- 65.— McKusick, V.A.: Heritable disorders of connective tissue. Saint Louis. C.V. Mosby. 1972.
- 66.— Simon, I., Blotman, F., Claustre, J.: Etiologie de la maladie osseuse de Paget. *Rev. Rhum.* 42: 535-544, 1975.
- 67.— Francis, M., Smith, R.: Evidence of a generalised connective defect in Paget's disease of bone. *Lancet* 1: 841-842, 1974.
- 68.— Baldet, P.: Histopathologie de l'os pagetique. En "La maladie osseuse de Paget". I colloque regional de pathologie locomotrice. Montpellier, 1974. pp. 73-80. Paris, Galliena, 1975.
- 69.— Russell, A.S., Chalmers, I.M., Percy, J.S.: Long term effectiveness of low dose mithramycin for Paget's disease of bone. *Arth. Rheum.* 22: 215-218, 1979.