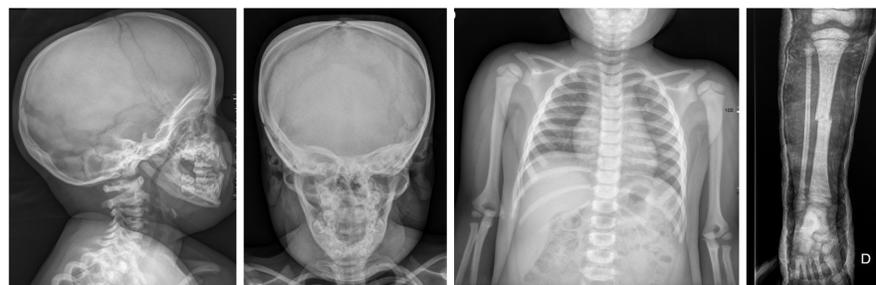


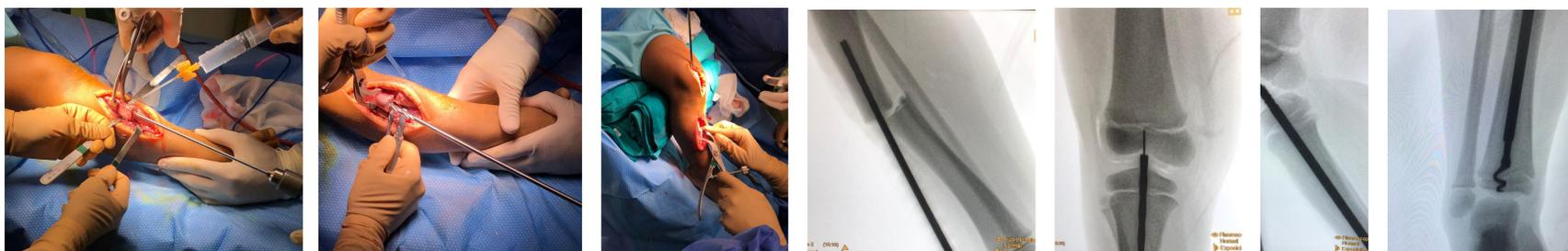
ENFERMEDAD LISOSOMAL HENRI DE TOLOUSE-LAUTREC (PICNODISOSTOSIS) ASOCIADA A FRACTURA ATÍPICA DE TIBIA: REPORTE DE UN CASO

Mariscal, Gonzalo; Pedraza, Aranzazu; Grell, Bernhard; Cores, Claudia C.;
Blasco, María Ángeles; Domenech, Pedro; Salom, Marta

INTRODUCCIÓN: La **picnodisostosis** es un trastorno de almacenamiento lisosómico autosómico recesivo raro del hueso en el que está mutada la enzima **catepsina K**. La incidencia mundial es de 1 caso por millón. Se caracteriza por una condensación difusa del esqueleto con engrosamiento de la corteza y estrechamiento de la cavidad medular.



PRESENTACIÓN DEL CASO: Paciente de 4 años diagnosticada de picnodisostosis. La exploración radiológica mostró hipoplasia mandibular con ausencia de ángulo y rama vertical bilaterales, sutura lambdoidea diástásica con dolicocefalia, acrosteolisis, espondilolisis con espondilolistesis y un aumento generalizado y homogéneo de la densidad ósea con **fractura patológica en cortical anterior de tibia derecha**. La tibia presentaba ausencia de canal medular que impresionaba de osteopetrosis.



RESULTADOS: Se hospitalizó a la paciente con una reducción de la fractura y un yeso cerrado isquiopédico a la espera de la programación de la cirugía. La cirugía consistió en reducción, **labrado y fresado de canal** con colocación de un clavo telescópico de crecimiento de 5mm de diámetro.

CONCLUSIONES: El diagnóstico precoz de la picnodisostosis es esencial para la prevención de fracturas. La presentación de la picnodisostosis como una fractura atípica de tibia es rara y existe poca literatura sobre su manejo. En este caso mostramos su abordaje de manera detallada centrándonos sobretodo en el manejo del canal medular ausente.

