



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Osteopetrosis, acidosis tubular renal, calcificaciones cerebrales: caso familiar

Osteopetrosis, renal tubular acidosis, cerebral calcifications: a familial case

Saturnino Ortiz Madinaveitia^{a,*}, Ana Peña Busto^a, Sara Kanaan Leis^a
y Ana Isabel García Valiente^b

^a Servicio Pediatría, Complejo Hospitalario Soria, Soria, España

^b Servicio Radiodiagnóstico, Complejo Hospitalario Soria, Soria, España

Disponible en Internet el 5 de septiembre de 2018

Varón de 10 años, natural de Marruecos, remitido para estudio por discapacidad intelectual. Su hermana mayor también presentaba una discapacidad intelectual de etiología no filiada. Exploración física sin hallazgos, entre los antecedentes personales destaca la existencia de fracturas de repetición. En las pruebas complementarias se objetiva acidosis metabólica (pH 7,196, presión parcial de dióxido de carbono [pCO₂] 42,1 mm de mercurio [mmHg], potasio 4 milimoles/litro [mmol/l], gradiente transtubular de potasio 8,47, bicarbonato [HCO₃] 15,7 mmol/l, exceso de bases [EB] -11,8 mmol/l) con anión gap plasmático: +10,5 y anión gap urinario 103. Ante la sospecha del origen renal de la misma, se procedió a realizar una prueba de alcalinización de la orina con bicarbonato y acetazolamida, obteniendo en sangre un pH 7,29, pCO₂ 31,4 mmHg y en orina pH 7,87, bicarbonaturia 92 miliequivalentes/l, osmolalidad urinaria 982 miliosmoles/kg y pCO₂ de 60,7 mmHg, con lo que se obtiene un delta

de pCO₂ de 29,3 mmHg, que podría corresponder con un defecto de acidificación distal. No se valoró la posible afectación en la reabsorción tubular proximal de bicarbonato. La serie ósea (fig. 1) mostraba hallazgos compatibles con osteopetrosis. Dado los antecedentes familiares, se solicita el estudio analítico y radiológico a su hermana (fig. 2) con resultados similares. Ante la sospecha de osteopetrosis asociada a acidosis tubular y la relación de esta con la presencia de calcificaciones intracraneales^{1,2}, se realiza tomografía axial computarizada cerebral con hallazgos compatibles en ambos hermanos (fig. 3). Finalmente se confirma el diagnóstico mediante secuenciación del gen CA2, donde se encuentra la mutación patógena³ c.232+1G>A en homocigosis en ambos hermanos. No presentaban la sordera que frecuentemente asocia esta entidad¹. En la actualidad, se encuentran en tratamiento con bicarbonato asociado a citrato potásico para corregir la acidosis.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: saturortizm@hotmail.com
(S. Ortiz Madinaveitia).

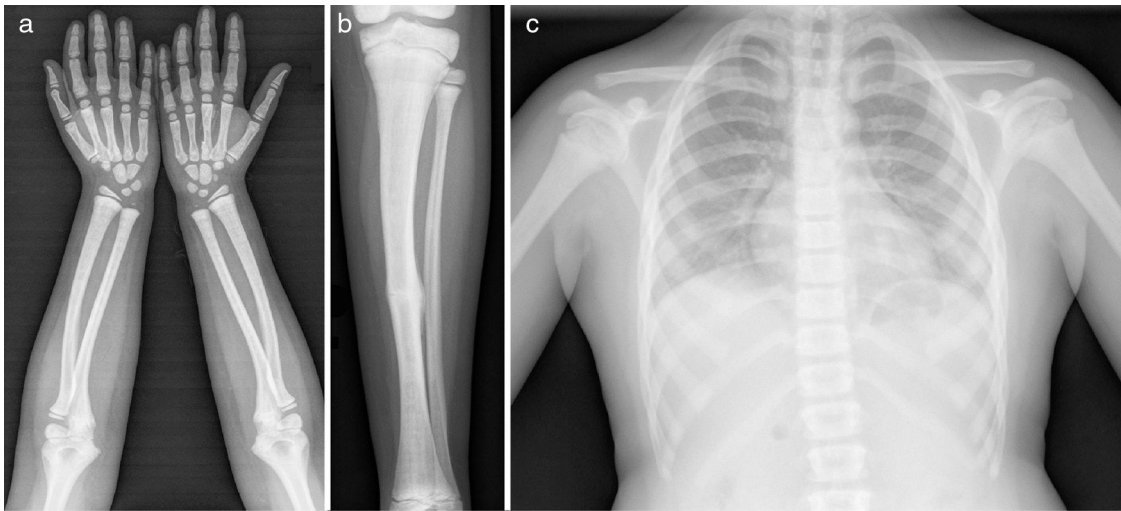


Figura 1 Serie ósea: esclerosis de huesos tubulares (a, b) con fracturas de estrés y patológicas (b). Aumento de densidad ósea generalizada, mayor en costillas y cuerpos vertebrales (c).



Figura 2 Serie ósea: deformidad de huesos largos, esclerosis cortical y reducción de la cavidad medular (a, b). Ensanchamiento de las metáfisis y diáfisis femorales con morfología en «maza» o de «Erlenmeyer flask» (b). Cuerpos vertebrales con esclerosis de las placas terminales e hiperlucidez central o signo de la vértebra «sándwich» (c).

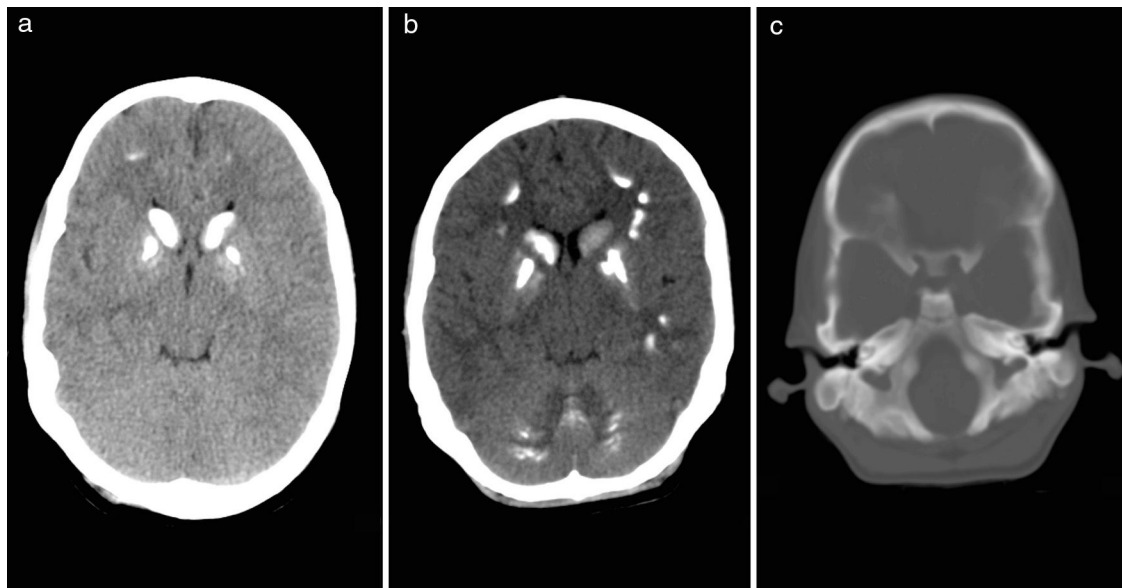


Figura 3 TAC cerebral: groseras calcificaciones intracraneales en sustancia blanca, ganglios de la base (a, b) y cerebelo (b). Engrosamiento de la cortical en la calota craneal que invade la esponjosa con desaparición del aspecto de diploe. Esclerosis densa en la base de cráneo que condiciona estenosis en canales nerviosos (c).

Bibliografía

1. Bosley TM, Salih MA, Alorainy IA, Islam MZ, Oystreck DT, Suliman OS, et al. The neurology of carbonic anhydrase type II deficiency syndrome. *Brain*. 2011;134 Pt 12:3502–15.
2. Battle D, Haque SK. Genetic causes and mechanisms of distal renal tubular acidosis. *Nephrol Dial Transplant*. 2012;27:3691–704.
3. Hu PY, Roth DE, Skaggs LA, Venta PJ, Tashian RE, Guibaud P, et al. A splice junction mutation in intron 2 of the carbonic anhydrase II gene of osteopetrosis patients from Arabic countries. *Hum Mutat*. 1992;1:288–92.