



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

PICNODISOSTOSIS

DESCRIPCIÓN: Displasia ósea que se caracteriza por la extrema densidad/fragilidad del hueso, cuya fisiología molecular se atribuye a una deficiencia en la actividad de la catepsina K, enzima crítica en la remodelación ósea. Debido a este mal funcionamiento, la matriz ósea no se degrada adecuadamente, siendo por tanto el hueso, extremadamente denso y fracturable. Patología genética de transmisión autosómica recesiva. La enfermedad ha llamado la atención ya que presumiblemente el pintor francés Henri-de-Toulouse-Lautrec (1864-1901), hijo de padres consanguíneos (eran primos) padeció esta patología, aunque en la época en la que el vivió, todavía no estaba catalogada. La enfermedad es muy rara y hasta 1998 había descritos 150 pacientes en todo el mundo. Actualmente en España, se conocen 3 casos, dos de ellos en Barcelona (de diferentes familias) y un tercero en Guadalajara. El diagnóstico inicial habitualmente es radiológico. La picnodisostosis fue descrita por primera vez por un médico español (Collado-Otero) en 1956. El informe que publicaron “Una forma más de distrofia ósea” recibió poca atención. La patología fue re-descubierta en 1962 por Maroteaux and Lamy. Ellos llamaron a la patología “Picnodisostosis” o (pyknodisostosis), en inglés “Pycnodysostosis” o “Pyknodysostosis”, combinando la palabra griega “pykno”, que significa denso con “dysostosis” que se refiere al desarrollo anómalo del hueso. Se describe una alta incidencia de consanguinidad entre los padres, aunque no siempre es el caso.

SÍNTOMAS: Fracturas patológicas, anomalías en la dentición, maloclusión bucal, estatura baja, típica apariencia dismórfica, osteoesclerosis generalizada, hipoplasia de las falanges distales, clavícula y varios huesos craneofaciales, retraso en el cierre de la fontanela, dedos cortos con uñas frágiles e irregulares. Complicaciones adicionales incluyen osteomielitis de la mandíbula, obstrucción de las vías aéreas superiores, anemia, etc,...

CONTACTO PARA AFECTADOS: De momento no hay Asociación

Neus Godoy: neusgo@yahoo.es