



DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i6.3898

**Manejo estomatológico de paciente con picnodisostosis
Presentación de un caso.**

María Elena Martínez Linares

mariaelenamartinezlinares@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-0955-5366>

Edgar Mauricio Pérez Peláez

edgar.perez@correo.buap

<https://orcid.org/0000-0001-5868-9523>

Bitia Eunice Badillo Estévez

bitia.badillo25@gmail.com

<https://orcid.org/orcid0000-0003-0138-6921>

(Alumna de posgrado de la Benemérita Universidad Autónoma de Puebla)

RESUMEN

La picnodisostosis es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por fragilidad ósea, baja estatura y cierre retardado de las suturas craneales cuya fisiopatología se ha atribuido a una deficiencia de catepsina K, la incidencia es 1 por cada 100,000 en una población. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son estatura baja, fragilidad de los huesos asociada a fracturas espontáneas. Los pacientes presentan malformaciones craneales características como megacefalea y braquicefalia, frontal voluminoso, exoftalmos, nariz prominente, mandíbula pequeña, paladar ojival, enfermedad periodontal, retraso en la erupción y persistencia dental. El manejo es sintomático y multidisciplinar, incluye un seguimiento ortopédico para el tratamiento de las fracturas, en el área de odontología se puede rehabilitar considerando el tiempo de atención en cada cita ya que el forzar la apertura puede ocasionar fracturas.

Se hace la presentación de paciente femenino de 9 años de edad con diagnóstico de picnodisostosis, perteneciente a la ciudad de Puebla, acude a consulta de estomatología pediátrica de la FEBUAP por motivo de caries dental, con rasgos característicos propios del síndrome, se realiza historia clínica completa, se da técnica de higiene bucal, profilaxis con aplicación tópica de flúor de sodio al 5%, extracciones de dientes temporales, resinas y seguimiento en sus hábitos bucales. Los pacientes con picnodisostosis deben ser examinados y tratados cuidadosamente por los riesgos a fracturas óseas implicando tiempos de trabajo cortos en el sillón dental, se recomienda visitas frecuentes y lo más antes posible para implementar medidas de higiene bucal para prevenir caries y problemas periodontales.

Palabras clave: *Picnodisostosis, osteosclerosis, anomalía maxilofacial, manejo odontológico.*

Correspondencia: mariaelenamartinezlinares@gmail.com

Artículo recibido 15 octubre 2022 Aceptado para publicación: 15 noviembre 2022

Conflictos de Interés: Ninguna que declarar

Todo el contenido de **Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar**, publicados en este sitio están disponibles bajo

Licencia [Creative Commons](#) 

Cómo citar: Martínez Linares, M. E., Pérez Peláez, E. M., Badillo Estévez, B. E., & Badillo Estévez, B. E. (2022). Manejo estomatológico de paciente con picnodisostosis Presentación de un caso. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 6(6), 6452-6461. https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i6.3898

Stomatological management of patients with pycnodysostosis Report of a case.

ABSTRACT

Pycnodysostosis is an autosomal recessive disease characterized by bone fragility and delayed closure of cranial sutures whose pathophysiology has been attributed to a deficiency of cathepsin K, the incidence is 1 per 100,000 in a population. The most frequent clinical manifestations are spontaneous fractures. The patients present characteristic cranial malformations, voluminous frontal, exophthalmos, small mandible, ogival palate, periodontal disease, delayed eruption and dental persistence. The management is symptomatic and multidisciplinary, it includes an orthopedic follow-up, for the treatment of fractures, in the area of dentistry, it can be rehabilitated considering the time of each appointment and care to avoid fractures.

A 9-year-old female patient diagnosed with pycnodysostosis, from Puebla, attended a pediatric stomatology clinic of the FEBUAP due to dental caries, with characteristic features of the syndrome, a complete clinical history was performed, a oral hygiene, prophylaxis with topical application of 5% sodium fluoride, extractions of temporary teeth, resins and monitoring of their oral habits. Patients with pycnodysostosis should be examined and treated carefully for risks to bone fractures involving short work times in the dental chair, it is recommended to implement oral hygiene measures to prevent tooth decay and periodontal problems.

Keywords: *pycnodisostosis, osteosclerosis, maxillofacial anomaly, dental management.*

Manejo estomatológico de um paciente com picnodisostose

Apresentação de um caso.

RESUMO

Picnodisostose é uma doença autossômica recessiva caracterizada por fragilidade óssea, baixa estatura e fechamento tardio das suturas cranianas cuja fisiopatologia tem sido atribuída à deficiência de catepsina K, a incidência é de 1 por 100.000 em uma população. As manifestações clínicas mais frequentes são baixa estatura, fragilidade óssea associada a fraturas espontâneas. Os pacientes apresentam malformações cranianas características, como megacefalia e braquicefalia, área frontal volumosa, exoftalmia, nariz proeminente, mandíbula pequena, palato ogival, doença periodontal, erupção atrasada e dentes persistentes. O manejo é sintomático e multidisciplinar, inclui acompanhamento ortopédico para tratamento de fraturas, na área odontológica pode ser reabilitado considerando o tempo de atenção em cada consulta pois forçar a abertura pode ocasionar fraturas.

A apresentação de uma paciente do sexo feminino de 9 anos com diagnóstico de picnodisostose, pertencente à cidade de Puebla, chega à consulta de estomatologia pediátrica da FEBUAP devido à cárie dentária, com características da síndrome, uma história clínica é realizada. , é realizada técnica de higiene oral, profilaxia com aplicação tópica de fluoreto de sódio a 5%, exodontias provisórias, resinas e acompanhamento de hábitos bucais. Pacientes com picnodisostose devem ser cuidadosamente examinados e tratados devido aos riscos de fraturas ósseas envolvendo curtos tempos de trabalho na cadeira odontológica, recomendam-se visitas frequentes e o quanto antes implementar medidas de higiene bucal para prevenir cáries e problemas periodontais.

Palavras-chave: *Picnodisostose, osteosclerose, anomalia maxilofacial, tratamento odontológico.*

Manejo estomatológico de paciente con picnodisostosis Presentación de un caso.

Del griego: Pycnos: grueso, dys: denso osteos: hueso.

Síndrome descrito por Maroteaux y Lamy en 1821. La picnodisostosis es una enfermedad genética autosómica recesiva lisosomal, correspondiente a una displasia cráneo-metafisiaria con aumento en la densidad ósea, cuya fisiopatología molecular se ha atribuido a una deficiencia de catepsina K, esta enzima es importante en la remodelación ósea.^{1,2,3} También es llamado Síndrome de Maroteaux y Lamy en honor a quien lo describió.³

Etiología

Se hereda según un patrón autosómico recesivo, mutación de un gen localizado en el cromosoma que codifica la enzima catepsina K. Esta sustancia es producida en condiciones normales por los osteoclastos del hueso y tiene la finalidad de hacer posible la división de las proteínas que forman la matriz ósea.^{4,5}

Incidencia

Inferior a 1/100.000 en una población, tanto del género masculino y femenino.⁴

Manifestaciones clínicas

En general, el diagnóstico se establece durante la infancia pero, en ocasiones la enfermedad no se detecta hasta la edad adulta habitualmente como resultado de una fractura.⁴ Las manifestaciones clínicas más frecuentes son osteosclerosis, estatura baja, fragilidad de los huesos asociada a fracturas espontáneas y displasia de las clavículas, extremidades cortas, manos y pies bulbosos.⁶ Los pacientes presentan malformaciones craneales características: megacefalea y braquicefalia, frontal voluminoso, persistencia de fontanela anterior, exoftalmos, nariz prominente, mandíbula pequeña, paladar ojival con surco medio sin comunicación con fosas nasales, paladar blando alargado con úvula de implantación baja, órganos dentarios con caries, apiñamiento, mal implantados o de forma anormal (cónicos), raíces cortas, enfermedad periodontal, retraso en la erupción y persistencia dental. En ocasiones, las uñas son irregulares y quebradizas, estos pacientes tienen un pronóstico favorable, ya que la enfermedad no es progresiva.^{7,8}

Manifestaciones radiográficas

Los huesos faciales y los senos paranasales son hipoplásicos, maxilares pequeños en comparación con el resto del cráneo, ángulo mandibular obtuso y clavícula discontinua e hipoplásicas.⁸

Diagnóstico diferencial

Osteopetrosis, displasia cleidocraneal.⁹

Tratamiento

El manejo es sintomático y multidisciplinar, incluye un seguimiento ortopédico, tratamiento de las fracturas que pueden tener una consolidación lenta, vigilancia de la estática vertebral.⁶ En el área de odontología, se debe implementar hábitos de higiene bucal, las intervenciones deben de ser cortas, sin forzar la apertura bucal, la posición en el sillón dental no es factor de riesgo a menos que haya algún tipo de fractura en cuerpo que incomode al paciente estar decúbito supino, los tratamientos de rehabilitación están indicados incluso hasta con aislamiento absoluto, de la misma forma las extracciones son indicadas pero con el cuidado de no fracturar tejidos duros, el tratamiento de ortopedia dentomaxilar debe de ser valorado con suma importancia por odontólogos especializados ya que se podría generar una osteomielitis con el tratamiento.^{3,4}

Caso clínico

Se presenta a la clínica de estomatología pediátrica de la FEBUAP paciente femenino de 9 años de edad con diagnóstico de picnodisostosis, perteneciente a la ciudad de Puebla, que acude a consulta por motivo de caries dental remitida por el ISSSTEP. En el interrogatorio no existen antecedentes heredofamiliares relevantes para el caso, en antecedentes materno-infantiles es el producto de la gesta 1 con un control perinatal adecuado y en antecedentes personales no patológicos en el 2015 sufrió una fractura en pie derecho y clavícula sin problema de consolidación.

A la exploración extraoral se observa braquicefalia, biotipo braquifacial, frontal voluminoso, asimétrico, exoftalmos, líneas de Deni presentes, perfil facial y labial convexo, implantación baja de pabellones auriculares (figura 1), hipotonicidad de mejillas (figura 2), manos con dedos cortos en forma de tambor (figura 3) y contorno de cráneo asimétrico (figura 4). En la fotografía de sonrisa presenta una sonrisa forzada, plana y no muestra los órganos dentarios (figura 5).

Examen intrabucal presenta halitosis, arcada superior e inferior en forma de U asimétrico, paladar con surco medio prominente, las mucosas se encuentran hidratadas, edematizadas,

gingivitis generalizada, adecuada inserción de frenillos, dentición mixta, mordida abierta anterior, línea media superior centrada con respecto a la línea media facial, mientras que la inferior desviada 2 mm hacia la izquierda, apiñamiento, giroversiones, restauraciones con coronas de acero cromo en segundos molares temporales, múltiples lesiones de caries grado I en molares permanentes, presencia de tártaro y apiñamiento dental. Clase molar y canina no valorable (figura 6). El análisis de modelos reveló colapso severo de arcadas, con discrepancia de espacio de -14 mm en superior y -18 mm en inferior (figura 7).

En la radiografía panorámica y lateral de cráneo (figura 8) se observa hueso maxilar y mandibular colapsado, cóndilos asimétricos, borde de mandíbula delgada y sin bordes de ángulos, senos maxilares neumatizados, tratamiento pulpar y coronas en segundos molares temporales, órganos dentarios en diversos estadios de Nolla con una inadecuada guía de erupción.

Se solicitó interconsulta con genetista y ortopedista en donde mencionaron que se podía atender al paciente sin mayor complicación.

El plan de tratamiento odontológico se llevó a cabo en 3 fases:

-Primera fase (inicial y preventiva): Control de placa, técnica de higiene bucal con cepillo rotatorio por la dificultad motriz con el cepillo manual, uso de hilo dental, enjuague con clorhexidina, aplicaciones tópicas de fluoruro de sodio al 5% (CLINPRO®), periodoncista indica detartraje lográndose en ésta fase disminuir la placa dentobacteriana, gingivitis y halitosis (figura 9).

-Segunda fase (restauradora): En cada cita se trabajó por cuadrantes, se utilizó lidocaína con epinefrina y las intervenciones fueron en un tiempo entre 15 a 20 minutos, teniendo el cuidado de no hiperextender el cuello, cuidando la posición de la columna. El manejo de la conducta fue muy importante ya que se aplicó técnicas desensibilizantes, refuerzos positivos, modelaje para que el tratamiento fuera exitoso y de menor tiempo. Se realizó rehabilitación en órganos dentarios afectados con resinas y las exodoncias indicados en órganos dentarios temporales (figura 10).

-Tercera fase (mantenimiento): Actualmente el paciente se encuentra en citas control por periodoncista, odontopediatra y ortodoncia donde se observa mejoría en los hábitos de higiene bucal y en espera de erupción de órganos dentarios permanentes para su tratamiento y corrección de mal oclusión (figura 11, 12).

Discusión

La picnodisostosis se puede confundir con otras enfermedades, como la osteoporosis, osteopetrosis y disostosis cleidocraneal ya que presentan signos clínicos y radiológicos similares (tabla 1), es por ello que se debe abordar con un manejo multidisciplinario para realizar el diagnóstico diferencial con el fin de indicar el mejor tratamiento para cada paciente.

Los pacientes con picnodisostosis presentan varios cambios morfológicos de las estructuras en el maxilar y la mandíbula como crecimiento anormal de los arcos dentarios teniendo que ser tratados con cirugía.^{5,6} En algunos casos se requiere una intervención quirúrgica para corregir la maloclusión y estética en pacientes con anomalías dentofaciales causadas por micrognatia e hipoplasia del maxilar.⁹ En estos casos hay que tener cuidado para evitar complicaciones como la osteomielitis debido a la mala vascularización ósea de estos pacientes.⁴ Ilankovan y Moos¹⁰ indican que los procedimientos quirúrgicos en pacientes con picnodisostosis tienen más posibilidad de infección, problemas de cicatrización de la herida, osteomielitis y fractura patológica, el tratamiento de la osteomielitis es muy difícil en estos pacientes, sobre todo en zona de la mandíbula.

Gelb⁴ menciona que los hallazgos bucales consisten en órganos dentarios prematuros o retraso en la erupción, mala posición, la persistencia de los dientes deciduos, hipodoncia e hipercementosis. También es bastante frecuente la presencia de caries y enfermedad periodontal debido al apiñamiento de órganos dentarios.

CONCLUSIÓN

Los pacientes con picnodisostosis deben ser examinados y tratados cuidadosamente por los riesgos a fracturas óseas implicando cortos tiempos de trabajo y malas posturas en el sillón dental. Es importante planificar el tratamiento tomando en cuenta todos los factores con las diferentes especialidades estomatológicas. Se recomienda visitas frecuentes al odontólogo para implementar la higiene bucal, prevenir caries y enfermedad periodontal.

“No existen potenciales conflictos de intereses que declarar”

REFERENCIAS

1. Hassi, J. (s. f.).(2021) Displasia Cleidocraneal: Manejo ortodóntico y quirúrgico, seguimiento a 10 años.DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/s0719-01072019000200110>
2. Lázaro, J. S. A. (2020, 1 abril). Picnodisostosis: una rara enfermedad con fracturas frecuentes | Medicina de Familia. SEMERGEN. DOI: [10.1016/j.semerg.2013.03.001](https://doi.org/10.1016/j.semerg.2013.03.001)
3. Mercado-Colín, J. M. (2020, 21 mayo). Tratamiento de fractura con placa LCP en picnodisostosis. DOI: <https://dx.doi.org/10.35366/93350>
4. Reservados, D. L. T. U. I.-. (s. f.). Picnodisostosis. DOI: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES
5. Carbonell–Muñoz ZB, Malambo–García D, López–Sa–leme R, Giraldo–Hernández JF, Cabarcas Sierra M. Manejo odontológico integral de una paciente con disostosis. Reporte caso. Acta Odont Col. 2022; 12(2): 115–125 DOI: <https://doi.org/10.15446/aoc.v12n2.101362>
6. Hassi, J. (s. f.-b). Displasia: Manejo ortodontico y quirúrgico, seguimiento a 10 años. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/s0719-01072019000200110>
7. Cano-Rodríguez, A. I. (2021, 15 enero). Picnodisostosis familiar, reporte de un caso tras 10 años de seguimiento. DOI: <https://dx.doi.org/10.35366/84436>
8. Mejía, K. G. (2022). Picnodisostosis: Reporte de un caso | Revista Odontológica Mexicana. DOI: <https://doi.org/10.22201/fo.1870199xp.2005.9.2.16026>
9. Arfelis, B. A. I. (2022, 1 septiembre). Dentición anómala en niña de 8 años | Reumatología Clínica. DOI: [10.1016/S1699-258X\(08\)72465-3](https://doi.org/10.1016/S1699-258X(08)72465-3)
10. Alves, N. (s. f.). Morphological Features of Pycnodysostosis with Emphasis on Clinical and Radiographic Maxillofacial Findings. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022013000300024>
11. Arriagada, C. N. (2022, 1 mayo). Manejo de fractura en hueso patológico en la infancia: picnodisostosis | Revista Chilena de Ortopedia y Traumatología. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rchot.2016.05.001>
12. Calder, A. D. (2020, 2 noviembre). Major skull manifestations of skeletal dysplasias — pictorial essay. SpringerLink. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00247-019-04473-7>
13. Ricardo, J. H. (2022). Parámetros diagnósticos de la displasia cleidocraneal: una enfermedad poco frecuente. DOI: <https://doi.org/10.30554/archmed.17.2.2064.2017>
14. Gamboa Mejía, K., González Trejo, J., & Fragoso Ríos, R. (2022). Picnodisostosis: Reporte de un caso. *Revista Odontológica Mexicana*, 9(2). DOI: <https://doi.org/10.22201/fo.1870199xp.2005.9.2.16026>

15. Alves, N. (2020).Morphological Features of Pycnodysostosis with Emphasis no Clinical anda Radiographic Maxillofacial Findings.DOI:<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022013000300024>
16. Delgado Gonzalez, A. (2021, noviembre). Fractura bilateral subtrocantérica de fémur debido a una enfermedad rara: la picnodisostosis. ScienceDirect. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.recot.2021.01.005>
17. Mejía, K. G. (2021). Picnodisostosis: Reporte de un caso | Revista Odontológica Mexicana.DOI: <https://doi.org/10.22201/fo.1870199xp.2005.9.2.16026>