

Revista de la Asociación Dental Mexicana

Volumen
Volume **44**

Número
Number **4**

Enero-Marzo
January-March **1999**

Artículo:

Osteodistrofia hereditaria de Albright
(Pseudohipoparatiroidismo,
pseudopseudohipoparatiroidismo).
Reporte de un caso

Derechos reservados, Copyright © 1999:
Asociación Dental Mexicana, AC

Otras secciones de
este sitio:

- 👉 Índice de este número
- 👉 Más revistas
- 👉 Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- 👉 *Contents of this number*
- 👉 *More journals*
- 👉 *Search*



Medigraphic.com

Osteodistrofia hereditaria de Albright (Pseudohipoparatiroidismo, pseudopseudohipoparatiroidismo). Reporte de un caso

Alejandra Anaya Loreda,*

Adriana Cointa Olvera

Gamboa,**

José Martín Toranzo Fernández,***

Miguel Ángel Santos Díaz****

* Estudiante del segundo año de la Maestría en Estomatología Pediátrica de la Facultad de Estomatología de la Universidad Autónoma de San Luis Potosí (UASLP).

** Estudiante del segundo año de la Maestría en Estomatología Pediátrica de la Facultad de Estomatología de la UASLP.

*** Jefe del Servicio de Cirugía Maxilofacial de la Facultad de Estomatología de la UASLP.

**** Profesor de Genética de la Maestría de Estomatología Pediátrica de la Facultad de Estomatología de la UASLP.

Resumen

En el presente trabajo se hace una revisión de la literatura del síndrome de Osteodistrofia Hereditaria de Albright así como el reporte de un caso detectado en la consulta de la Maestría de Estomatología Pediátrica de la Universidad Autónoma de San Luis Potosí.

Palabras clave: Osteodistrofia, Albright.

Abstract

The present article is a review of the literature about the Albright Hereditary Osteodystrophy disease. One case is presented from the Dentistry Pediatric Department at the University of San Luis Potosí, SLP México is presented.

Key words: Osteodystrophy, Albright.

Introducción

En 1942, Albright y cols. describieron a tres pacientes con hipocalcemia, hiperfosfatemia, así como una respuesta defectuosa de los órganos efectores a la hormona paratiroidea (PTH) y una serie de características físicas en común, por lo que decidieron llamar a este padecimiento síndrome pseudohipoparatiroidismo (PHP).^{4,12}

En 1952 Albright y cols. reportaron por segunda ocasión un paciente con el mismo fenotipo pero con niveles normales de calcio, fósforo y PTH, y entonces usaron el término pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP).^{4,12}

Estudios genéticos recientes han demostrado que ambas entidades son el mismo padecimiento, por lo que en la actualidad se conoce como osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA).^{4,6,12}

Es una alteración poco frecuente. En un principio, se pensó que era un desorden ligado al cromosoma X pero actualmente se sabe que es una alteración autosómica dominante de expresión variable y penetración incompleta. Se presenta más en mujeres que en hombres en una proporción de 2:1.^{4,6,7}

El pseudohipoparatiroidismo se caracteriza por signos y síntomas de hipoparatiroidismo con niveles normales o elevados de PTH, asociados a defectos óseos y malformaciones. El hipoparatiroidismo presente en estos pacientes se debe a una respuesta deficiente de órganos blanco a la PTH y no a una deficiencia de ésta. Debido a esta resistencia la acción de la PTH se produce una hiperplasia de las paratiroides que causan una elevación de los niveles de PTH.^{3,5,12}

Se han descrito 3 tipos de pseudohipoparatiroidismo (PHP I, PHP II y pseudo PHP) dependiendo de la elimina-

ción urinaria de la enzima monofosfato de adenosina cíclica (AMPc), de la presencia de OHA y de la respuesta a PTH exógena.^{1,3,5,7,12}

Estos pacientes presentan talla baja, obesidad moderada y brazada corta. Tienen un coeficiente intelectual en promedio de 60 y en ocasiones normal. Poseen cara redonda, frente prominente, puente nasal bajo, cataratas y cuello corto. Sus dedos son pequeños debido al acortamiento del cuarto y quinto metacarpianos, tienen falange distal corta del primer orjejo, epifisis en forma de cono, osteoporosis y calcificaciones extraóseas, con frecuencia de los ganglios basales.

Entre otros hallazgos clínicos podemos observar osteocondroma, cúbito corto, displasia epifisial, genu valgum e hipogonadismo. Estos pacientes pueden presentar episodios convulsivos y tetania debido a la hipocalcemia.^{3-6,10,12}

La hipocalcemia presente en estos pacientes altera las estructuras bucales dañando a los ameloblastos y ocasionando la formación incompleta o defectuosa de la matriz orgánica del esmalte del diente en desarrollo. Es por esto que en el 50% de los pacientes con pseudohipoparatiroidismo se observa hipoplasia del esmalte. Los dientes primarios son afectados rara vez y los dientes permanentes en diversos grados. Los dientes permanentes que erupcionan más tardíamente están alterados con mayor frecuencia, aunque no necesariamente con mayor gravedad. Este fenómeno puede ser una indicación de la edad de aparición de los primeros signos de la enfermedad. Los dientes que con más frecuencia están afectados son los premolares, segundos y terceros molares. También puede ocurrir hipocalcificación de la dentina.¹⁰

En estos pacientes se observa un evidente retardo en la erupción además de extensa caries dental. Puede haber hipodoncia, microdoncia o calcificaciones pulpares. Los dientes tienen coronas pequeñas en forma de cuña con raíces cortas. La apertura apical está retardada en su formación y también se observan cámaras pulpares grandes.^{2,8-11}

Caso clínico

Se trata de paciente masculino de 10 años de edad originario de Aqualulco SLP, que acude a la consulta de la Maestría de Estomatología Pediátrica de la UASLP.

Dentro de los antecedentes heredofamiliares existe consanguinidad de los padres en grado desconocido, familiares con epilepsia y retraso psicomotor de etiología desconocida. Sin antecedentes gestacionales relevantes para su padecimiento actual, el niño nació por parto natural con un peso de 2.8 kg. Fue intervenido quirúrgicamente a la edad de 3 meses por hernia inguinal derecha sin complicaciones, y a la edad de 8 años fue sometido a cirugía cardiovascular por presentar comunicación interauricular, también sin complicaciones. Además cursa con rinitis alérgica y conjuntivitis crónicas.

A la exploración física se encontró ligera obesidad y talla baja. Perímetro cefálico de 52 cm, cráneo triangular, cara redonda, frente prominente, cejas normales, sinófilis, nariz bulbosa y alargada, filtrum corto e implantación baja de orejas. Cicatriz queloides torácica, leve ginecomastia, columna normal, depósitos de tejido graso, cubitus valgus, leve hirsutismo, hipoplasia de 4o. metacarpiano, dedos telescópicos, pulgar trifalángico, genu valgus, pie plano, clinodactilia de 1er. orjejo, hipoplasia de 2o. y 3o. metacarpianos, criptorquidia (*Figura 1*). Radiográficamente presentaba hueso osteoporótico, hipoplasia del 4o. metacarpiano y edad ósea retardada (*Figura 2*). Los exámenes de laboratorio revelaron hiperfosfatemia, ausencia de hipocalcemia y PTH sérica normal.

Dentro de las características orales se observó úvula larga, hipoplasia del esmalte, caries extensas, retraso en la erupción de dientes permanentes y retención prolongada de dientes temporales, así como colapso bimaxilar, apiñamiento anteroinferior, mordida cruzada anterior y mala higiene oral (*Figura 3*). Radiográficamente existía erupción ectópica de o.d. 16 y 26, formación incompleta y posición anormal de o.d. 11 y 21, amplias zonas radiolúcidas periapicales, edad dental retrasada, premolares con alteraciones de forma, tamaño y posición, hipoplasia maxilar grave (*Figura 4*).

Discusión

El caso reportado se trata de un síndrome de OHA el cual es un padecimiento poco común con múltiples alteraciones físicas que involucran varias partes del cuerpo. Debido a esto el manejo de estos pacientes debe ser multidisciplinario. Desde el punto de vista estomatológico,



Figura 1.

Vista anterior en donde se aprecia ligera obesidad corporal así como el genu valgus y cubitus valgus.



Figura 2. Aspecto radiográfico anteroposterior en donde se aprecia edad ósea retardada y hueso osteoporótico así como una ligera hipoplasia del cuarto metacarpiano.

el paciente requiere tratamiento ortopédico para lograr una buena relación de sus maxilares tanto en sentido transversal como anteroposterior ya que son evidentes la hipoplasia maxilar y el colapso en ambas arcadas. Actualmente el paciente no cursa hipocalcemia, lo que disminuye el riesgo de posibles complicaciones durante la expansión y tracción maxilar. Un factor importante en la selección de la aparatología es la falta de anclaje y apoyo dentario en el maxilar superior por lo que se ha sugerido como tratamiento de 1a. fase aparato con apoyo mucoso con tornillo triple de expansión superior, de esta manera con el contacto continuo del aparato con la mucosa del paladar podemos estimular la erupción que se encuentra retardada. Posteriormente se hará la tracción maxilar de acuerdo a las condiciones que existan en la boca en ese momento (dientes presentes, posición, movilidad, etc.).

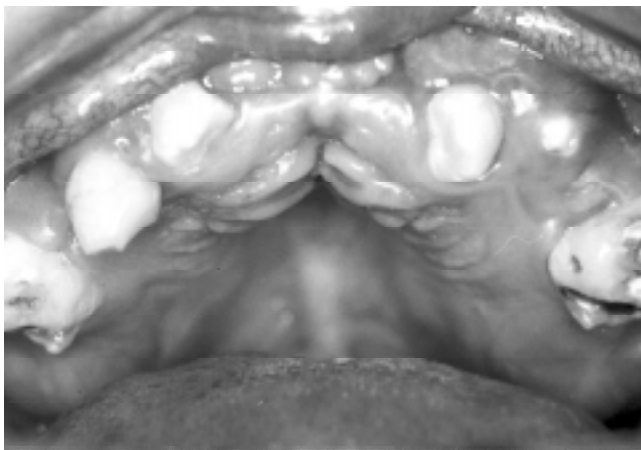


Figura 3. Vista intraoral en donde es notorio el colapso maxilar así como el retardo en la erupción e hipoplasia del esmalte.

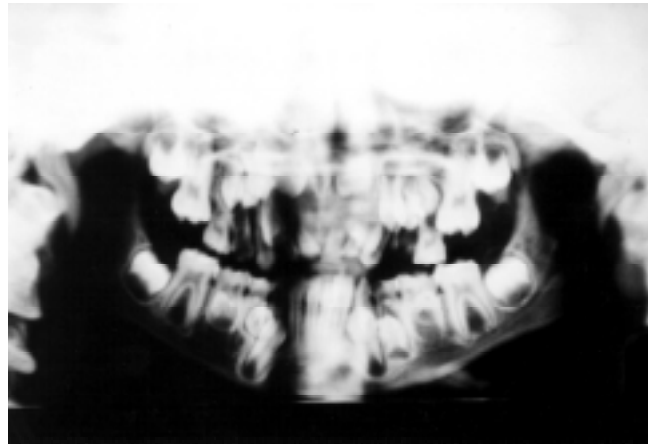


Figura 4. Imagen radiográfica en la que se aprecia erupción ectópica, retardo en la erupción así como anomalías en el tamaño, forma y posición de los premolares e incisivos.

Es necesario un estricto control de erupción sobre todo de los premolares y caninos.

Es de vital importancia recordar que como profesionales de la salud debemos brindar a cada uno de nuestros pacientes un tratamiento individualizado, la paciencia, afecto y buen trato necesarios para contribuir a su bienestar físico, psicológico y emocional.

Bibliografía

1. Breslau NA. Pseudohypoparathyroidism: Current concepts. *Am J Med Scien* 1998; 298(2): 130-40.
2. Brown MD, Aaron G. Pseudohypoparathyroidism: A case report. *Pediatric Dentistry* 1991; 13(2): 106-9.
3. Fauche et al. *Harrison's Principles of internal Medicine*. Vol. II, 14th. ed. International Editorial, 1998; 2240-6. USA.
4. Goodman RM. *Atlas of the face in genetic disorders*. 2nd. ed. Mosby Company, 368-9.
5. Isselbacher et al. *Harrison. Principios de Medicina Interna*. Vol. I y II 13a. ed. Madrid: McGraw-Hill. 1994; 503, 2492-2500.
6. Kenneth Llyons J. *Smith's. Recognizable patterns of human malformation*. 4th. ed. WB Saunders Company, 394-5.
7. Koo BB, Schwindinger WF, Levine MA. Characterization of Albright hereditary osteodystrophy and related disorders. *Acta Paediatrica Sinica* 1995; 36 (1): 33-13.
8. Lagarde A, Kerebel LM, Kerebel B. Structural and ultrastructural study of the teeth in a suspected case of pseudohypoparathyroidism. *J de Biologie Buccale* 1989; 17(2): 109-14.
9. Pinkham JR y cols. *Odontología pediátrica*. 2a. ed. México: Editorial Interamericana McGraw-Hill, 1996; 68-9.
10. Salinas CF. *Genética Craneofacial*. 1979; 78, 124. USA.
11. Shafer WG, Levy BM. *Tratado de patología bucal* 4ta. ed. México: Editorial Interamericana, 1986; 53-4.
12. Wilson JD, Foster DW. *Williams. Textbook of Endocrinology*. 8th. ed. USA: WB Saunders Company, 1992; 1456-69.