

Osteopetrosis: correlación clínico-radiológica y papel del radiólogo en el diagnóstico y manejo de una displasia ósea rara

David García Castellanos¹, Sara Sirvent Cerdá², Gabriel Martos Moreno², Blanca Molina², Lucía Sanabria Greciano¹, Carolina Sampietro Burgueiro¹, Julia López Alcolea¹.

¹Hospital Universitario QuironSalud Madrid, Pozuelo de Alarcón (Madrid); ² Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Objetivo docente

- Realizar una revisión radiológica estructurada y comprensiva de la osteopetrosis, enfatizando:
 - El reconocimiento de patrones de imagen característicos en distintas modalidades.
 - Su correlación con subtipos genéticos y gravedad clínica.
 - La identificación de complicaciones con impacto en el manejo.
 - Mediante casos ilustrativos, se destaca el papel clave de la imagen en el diagnóstico, la estratificación pronóstica, la planificación terapéutica y el seguimiento, especialmente en pacientes sometidos a trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH).
-

Introducción

- La osteopetrosis es un grupo heterogéneo de displasias óseas hereditarias caracterizadas por un defecto en la resorción ósea mediada por osteoclastos, que produce:
 - Esclerosis ósea difusa
 - Alteración del modelado óseo
 - Fragilidad paradójica
 - Se distinguen varios subtipos:
 - Forma autosómica dominante tipo 2 (ADO2): curso generalmente benigno.
 - Forma autosómica recesiva (ARO): inicio precoz y grave, con fallo medular, compresión de pares craneales y alta mortalidad sin tratamiento.
 - Formas ligadas al X: raras, asociadas a inmunodeficiencia.
-

Introducción

- Se presentan una serie de pacientes pediátricos con diagnóstico clínico y genético confirmado en un centro terciario.
 - Radiografía convencional en todos los casos
 - TC y RM según indicación
 - Se analizaron sistemáticamente los hallazgos para:
 - Identificar patrones clásicos
 - Evaluar gravedad
 - Detectar complicaciones
 - Valorar cambios post-TPH
-

Hallazgos

1. Esclerosis ósea difusa

- Hallazgo más constante
 - Aumento generalizado de densidad ósea con pérdida de la arquitectura trabecular
 - No correlaciona con mayor resistencia → ↑ riesgo de fracturas
-

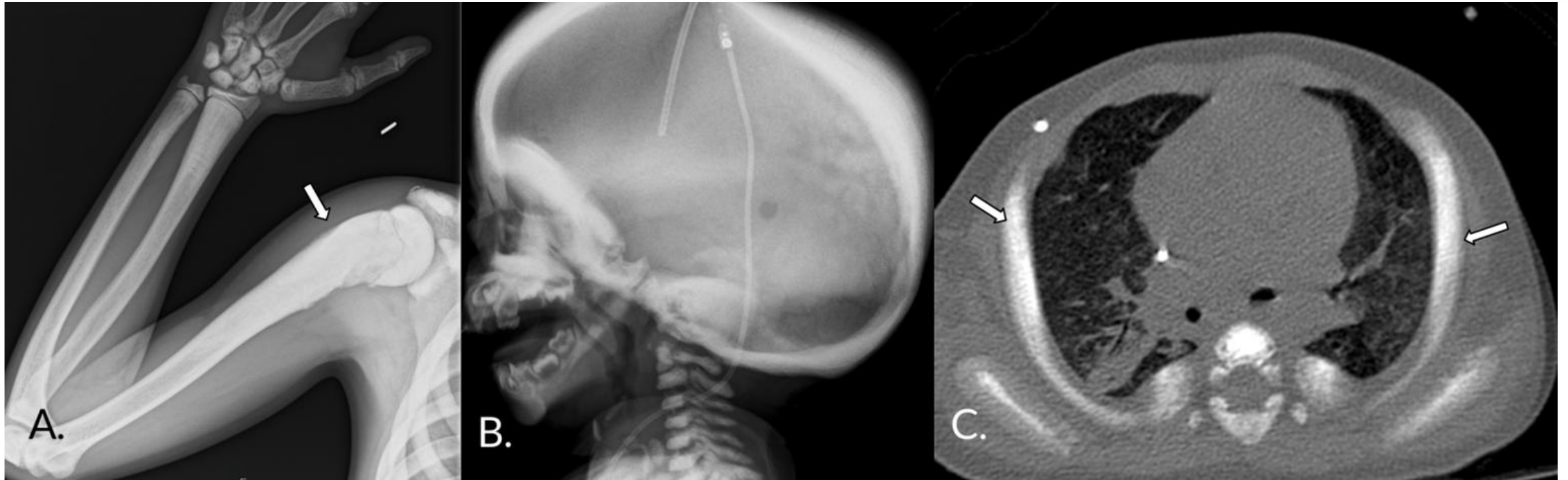


FIGURA 1

Se muestran tres imágenes de diferentes pacientes con osteopetrosis, cada una demostrando diversas manifestaciones del patrón de esclerosis difusa.

La imagen A muestra una radiografía lateral del brazo derecho, con aumento de la esclerosis más prominente en la cabeza humeral y la diáfisis (flecha).

La imagen B muestra una radiografía lateral de cráneo con marcada esclerosis calvarial y la presencia de una derivación ventriculoperitoneal.

La imagen C presenta una TC axial que revela una esclerosis pronunciada de las costillas (flechas).

Hallazgos

2. Afectación de la base del cráneo

- Engrosamiento y esclerosis prominentes
 - Mejor valoración con TC
 - Estrechamiento foraminal → compresión de pares craneales
-

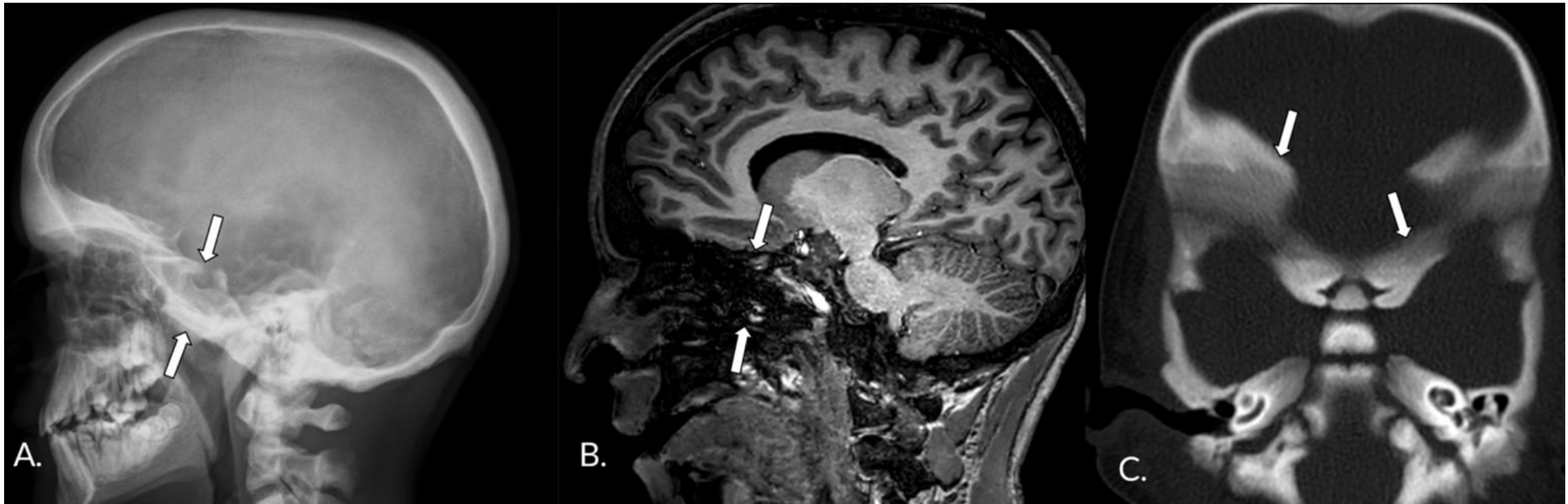


FIGURA 2

Paciente con osteopetrosis que muestra esclerosis difusa de la base del cráneo.

A. Radiografía lateral de cráneo que muestra engrosamiento marcado y esclerosis de la base del cráneo (flechas).

B. RM sagital ponderada en T1 (sin contraste) que muestra la correspondiente esclerosis de la base del cráneo (flechas).

C. Imagen de TC axial que muestra claramente la esclerosis difusa de la base del cráneo (flechas).

Hallazgos

3. Vérttebras en “sándwich”

- Esclerosis de platillos vertebrales superior e inferior
 - Centro relativamente radiolúcido
 - Típico de ADO2
-

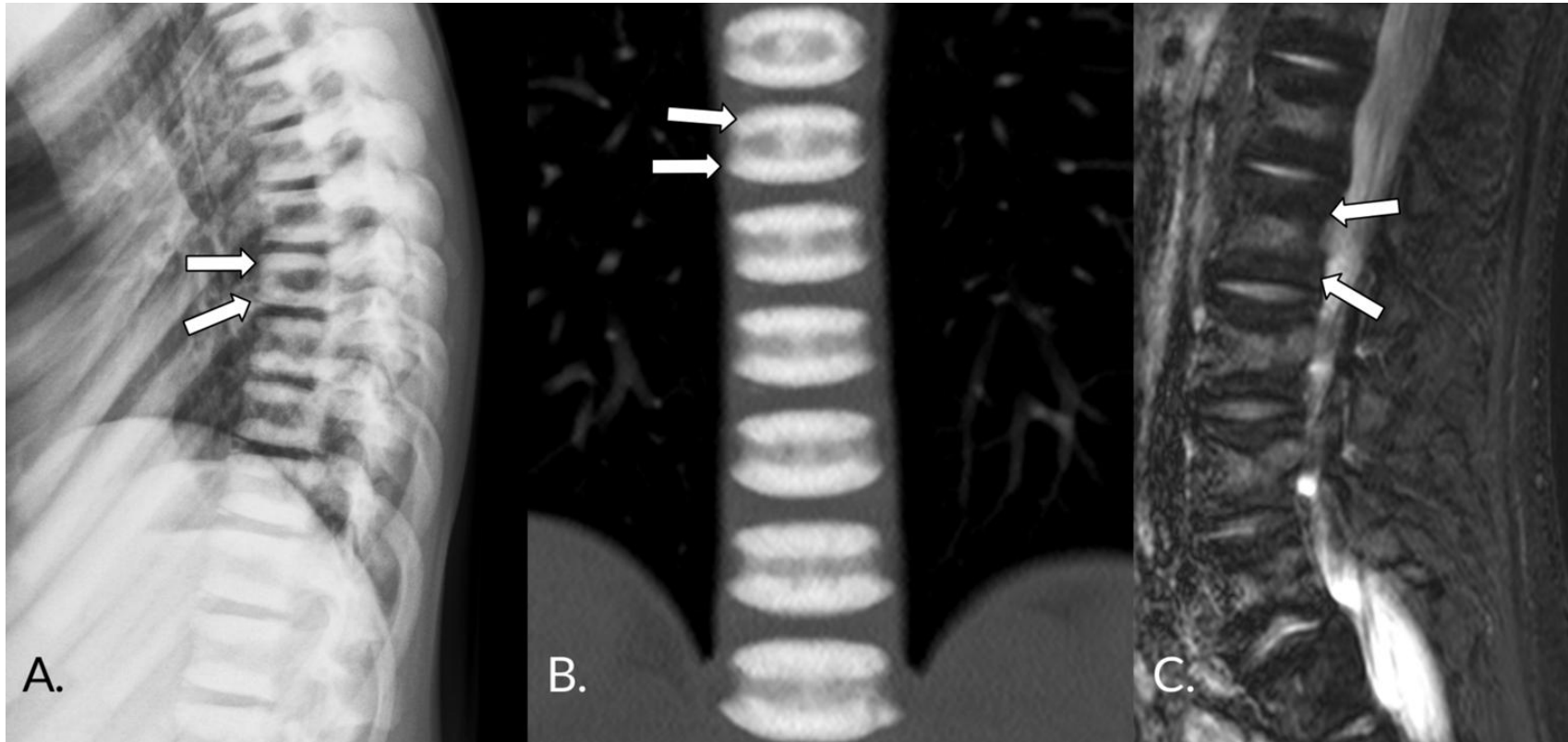


FIGURA 3

Hallazgos clásicos de imagen del signo de “vértebra en sándwich” en pacientes pediátricos con osteopetrosis. Este signo se refiere a la esclerosis simétrica de los platillos vertebrales superior e inferior, dando apariencia de sándwich.

La imagen A muestra una radiografía lateral de columna con aumento de la esclerosis de los platillos vertebrales (flechas).

La imagen B es una TC coronal que también muestra la esclerosis densa en los márgenes vertebrales (flechas).

La imagen C presenta una RM sagital ponderada en T1 sin contraste, donde la misma esclerosis de los platillos es claramente visible (flechas).

Hallazgos

4. Deformidad en matraz de Erlenmeyer

- Ensanchamiento metafisario por remodelado defectuoso
 - Más frecuente en formas recesivas
 - Asociado a inestabilidad biomecánica
-



FIGURA 4

La deformidad en matraz de Erlenmeyer (EFD), también conocida como ensanchamiento metafisario, se muestra en dos pacientes pediátricos con osteopetrosis.

La imagen A muestra una radiografía anteroposterior de las caderas y extremidades inferiores hasta las rodillas, donde se observa el ensanchamiento metafisario característico (flechas).

La imagen B muestra una RM coronal ponderada en T1 sin contraste, que también demuestra ensanchamiento metafisario bilateral de los fémures (flechas).

Hallazgos

5. Patrón “hueso dentro de hueso”

- Líneas densas concéntricas en cavidad medular
 - Muy sugestivo, útil en formas leves
-



FIGURA 5

Apariencia radiográfica de “hueso dentro de hueso” en osteopetrosis.

(A) Radiografía anteroposterior del antepié que muestra un patrón prominente de hueso dentro de hueso en el primer metatarsiano (flecha).

(B) Radiografía de la mano que demuestra una apariencia similar en el segundo metacarpiano (flecha), donde las líneas densas concéntricas dentro del hueso son más evidentes.

Hallazgos

6. Bandas metafisarias

- Alternancia de bandas densas y radiolúcidas
 - Reflejan alteración del remodelado
 - Asociadas a osteopetrorraquitismo
-

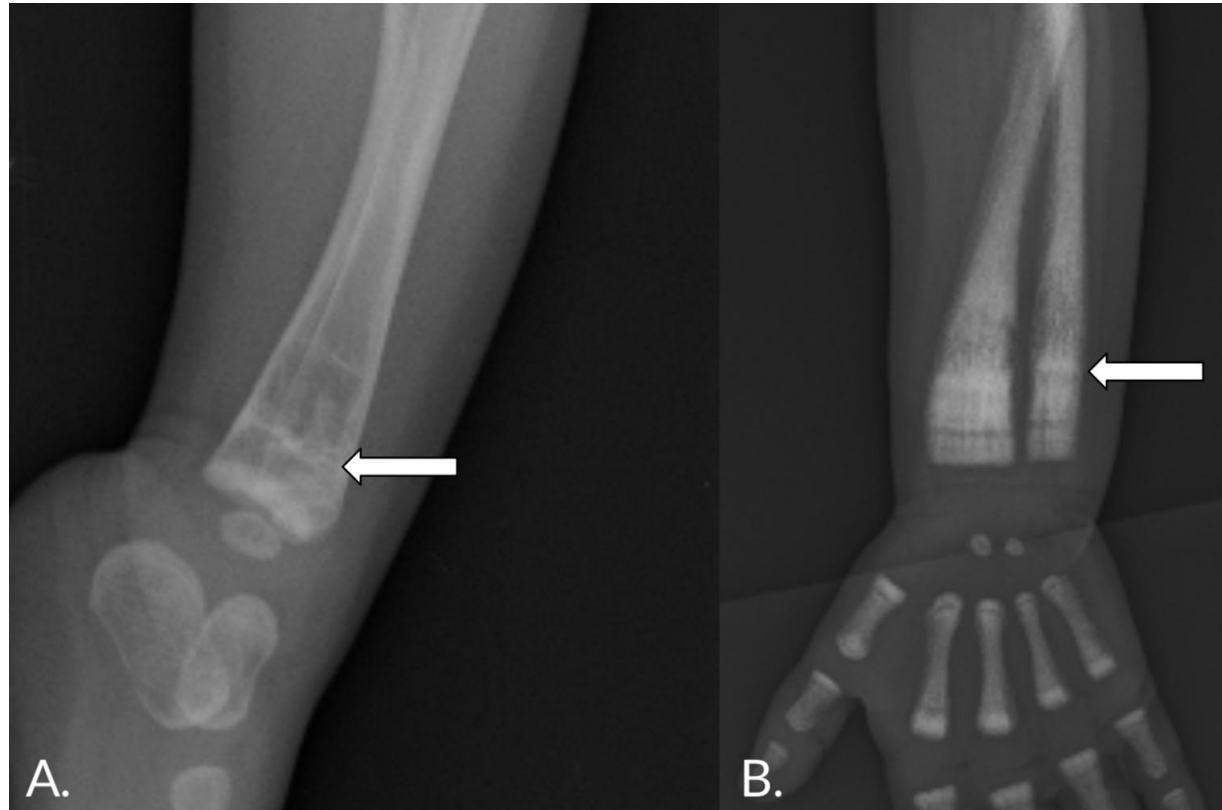


FIGURA 6

Signo de bandas metafisarias en pacientes pediátricos con osteopetrosis. Esta característica radiológica consiste en líneas metafisarias transversales alternantes densas y radiolúcidas.

La imagen A muestra una radiografía lateral de la tibia derecha, donde se observan bandas metafisarias densas (flechas).

La imagen B muestra una radiografía anteroposterior del antebrazo, demostrando un patrón similar en el radio y cúbito distales (flechas).

Hallazgos

7. Engrosamiento cortical y obliteración medular

- Marcado engrosamiento cortical
 - Estrechamiento o desaparición del canal medular
 - Relacionado con fallo medular
-

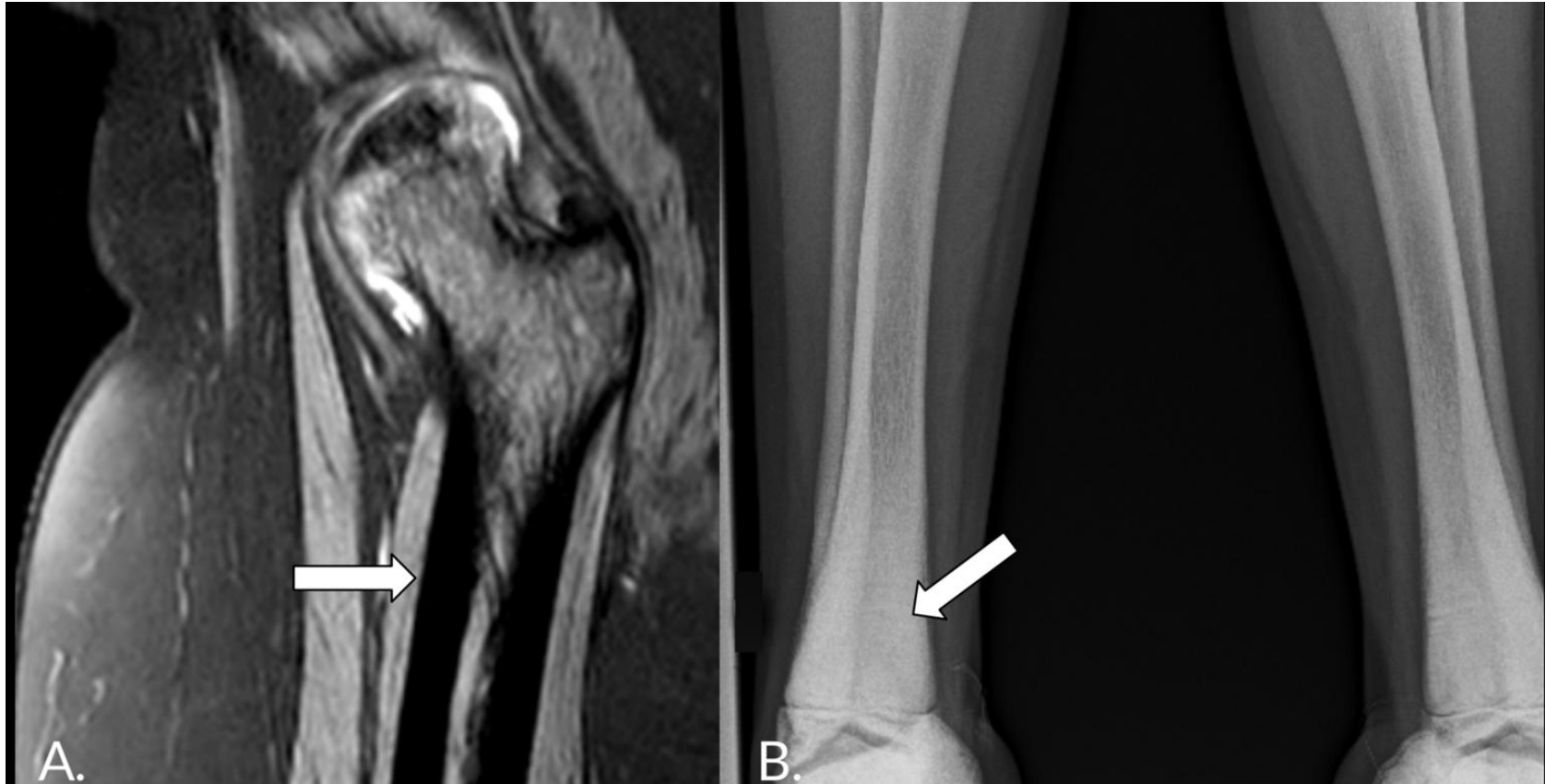


FIGURA 7

Engrosamiento cortical y estrechamiento del canal medular.

Esta figura ilustra los hallazgos radiológicos de engrosamiento cortical y estrechamiento del canal medular en pacientes pediátricos con osteopetrosis. En la imagen A, una RM coronal ponderada en T1 (sin contraste) de la diáfisis femoral proximal muestra un marcado engrosamiento cortical (flechas). En la imagen B, una radiografía posteroanterior de ambas piernas muestra aumento de la densidad ósea en las diáfisis femorales proximal y distal (flechas), con casi completa obliteración del canal medular debido al sobrecrecimiento cortical.

Hallazgos

8. Fracturas y consolidación anómala

- Fracturas patológicas frecuentes
 - Formación exuberante de callo óseo
-

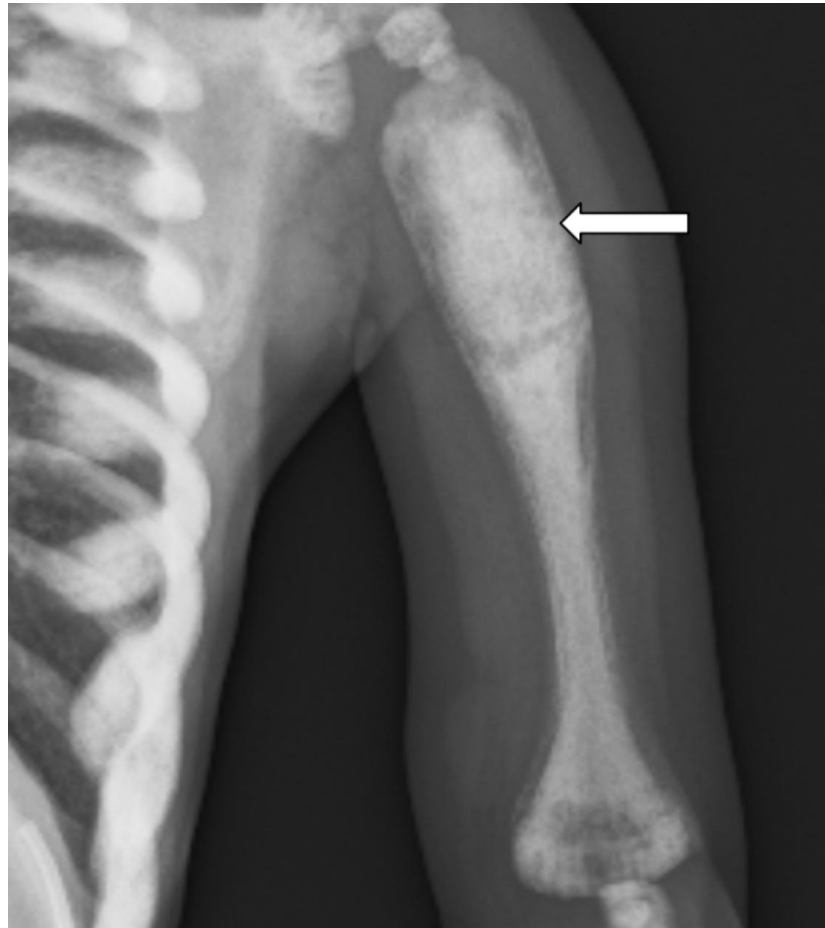


FIGURA 8

Callo de fractura.

Radiografía anteroposterior del brazo izquierdo en un paciente con osteopetrosis que muestra un gran callo de fractura (flechas) localizado en la diáfisis proximal del húmero, extendiéndose hacia la metáfisis y afectando la fisis.

Hallazgos

9. Complicaciones neurológicas

- Hidrocefalia (RM)
 - Compresión neural
 - Craneosinostosis tratada quirúrgicamente
-

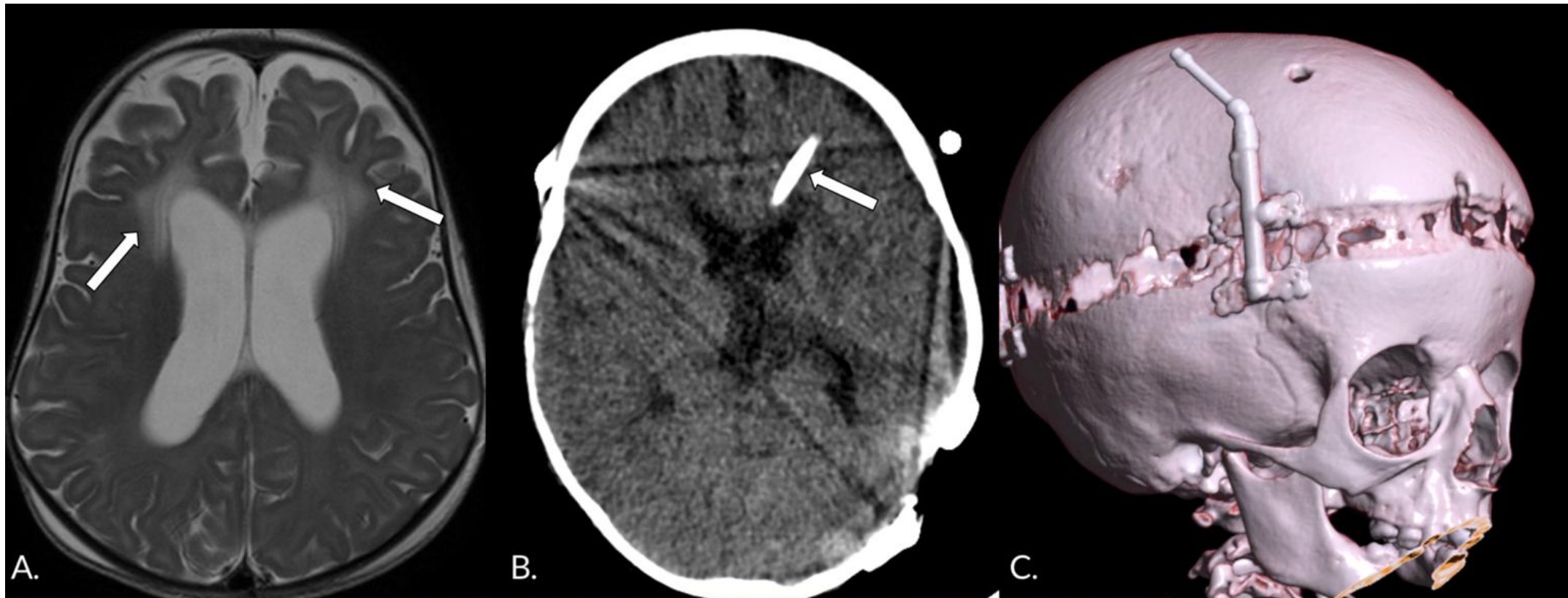


FIGURA 9

Hallazgos de neuroimagen en un paciente con osteopetrosis autosómica recesiva infantil tipo 1 (variantes heterocigotas compuestas en TCIRG1). (A) RM axial ponderada en T2 que muestra signos de hidrocefalia con dilatación de los ventrículos laterales y reabsorción transependimaria de líquido cefalorraquídeo (flechas). (B) TC axial de control sin contraste tras colocación de derivación ventriculoperitoneal que demuestra normalización del tamaño ventricular (válvula señalada con flecha). (C) Reconstrucción craneal 3D postoperatoria que muestra el resultado de osteotomía craneal circunferencial y colocación de distractores para expansión osteogénica axial tras corrección quirúrgica de craneosinostosis sagital y coronal bilateral.

Hallazgos

10. Osteopetrorraquitismo

- Cambios raquíuticos coexistentes:
 - Acopamiento metafisario
 - Rosario costal
-

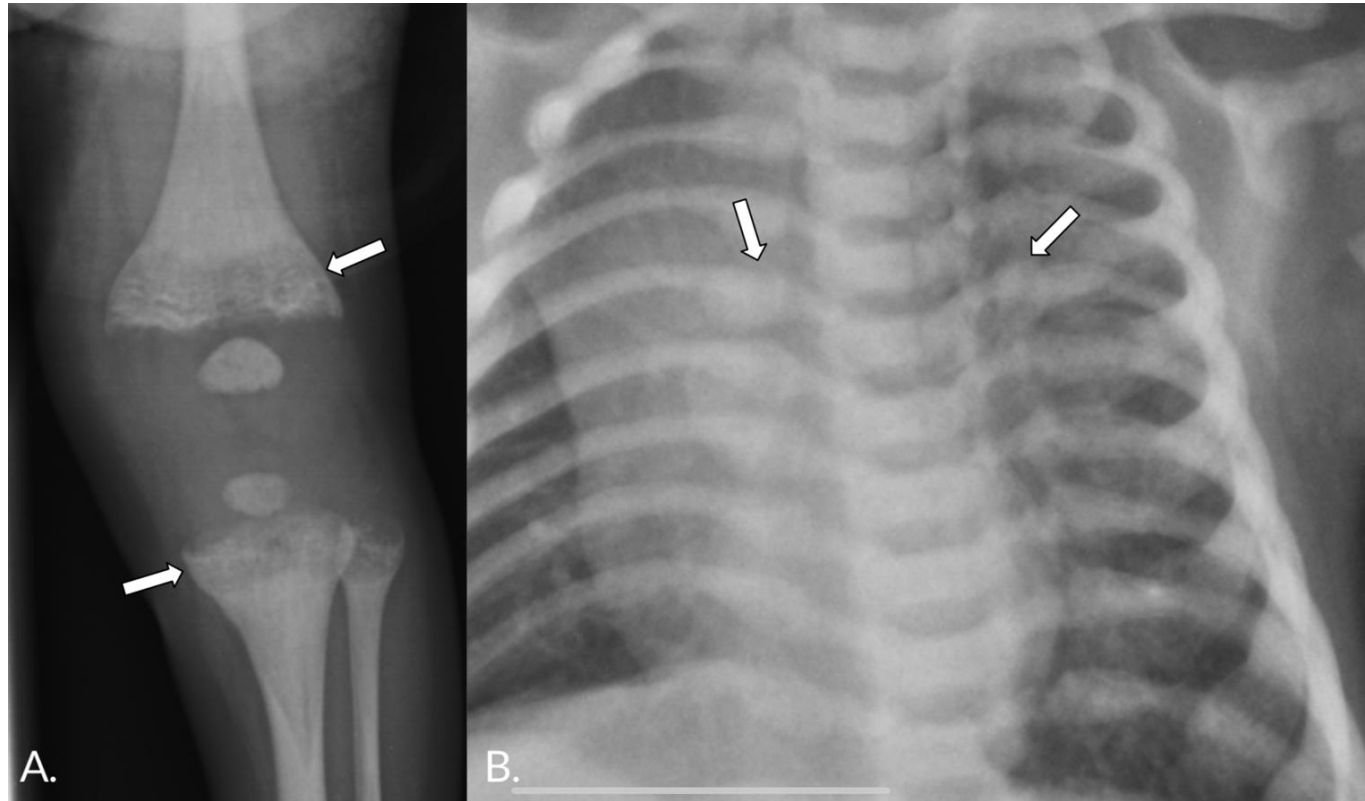


FIGURA 10

Osteopetrorraquitismo en osteopetrosis infantil maligna.

(A) Radiografía anteroposterior de la pierna que muestra acopamiento y desflecamiento metafisario, produciendo una deformidad en “copa” (flechas), típica del raquitismo sobreañadido a la osteopetrosis.

(B) Radiografía de tórax que muestra el signo del rosario costal (flechas), caracterizado por prominencia y expansión de las uniones costocondrales, reflejando sobrecrecimiento del cartílago en el raquitismo.

Hallazgos

11. Cambios post-trasplante

- Disminución de la esclerosis
 - Reaparición del canal medular
 - Mejora de la trabeculación
-

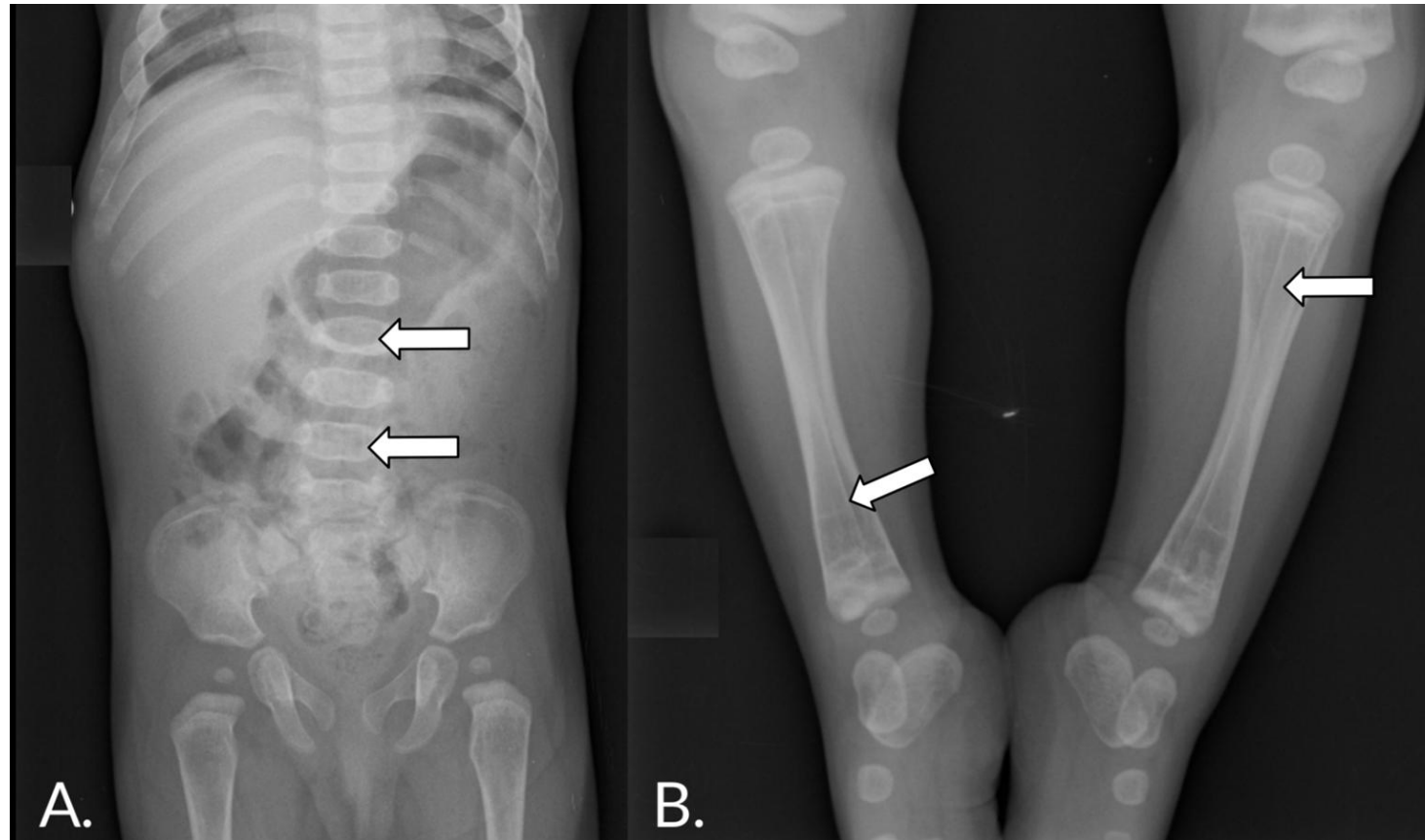


FIGURA 11

Estudio esquelético que demuestra mejoría postrasplante en osteopetrosis.

Radiografías secuenciales muestran una marcada reducción de la esclerosis ósea difusa, reaparición de los canales medulares en huesos largos y mejor definición trabecular en el esqueleto axial tras un trasplante de progenitores hematopoyéticos exitoso.

Hallazgos

12. Complicaciones post-TPH

- Proteinosis alveolar pulmonar
 - Patrón “crazy-paving” en TC
-



FIGURA 12

Proteinosis alveolar pulmonar tras trasplante de progenitores hematopoyéticos en osteopetrosis.

TC axial de tórax que muestra opacidades en vidrio deslustrado parcheadas y confluentes con engrosamiento septal interlobulillar, produciendo un patrón característico en “empedrado loco” (crazy-paving) (flechas). Estos hallazgos son consistentes con proteinosis alveolar pulmonar, una complicación rara postrasplante.

CONCLUSIONES

- La osteopetrosis presenta hallazgos radiológicos característicos esenciales para su diagnóstico y manejo.
 - La radiografía es la técnica inicial, mientras que la TC y la RM permiten valorar complicaciones y seguimiento.
 - El radiólogo desempeña un papel clave en la identificación de patrones, detección de complicaciones y orientación terapéutica.
-

Bibliografía

- **McLuckey MN, Imel EA, Forbes-Amrhein MM.** Osteopetrosis in the pediatric patient: what the radiologist needs to know. *Pediatr Radiol.* 2024 Jun;54(7):1105–1115. doi:10.1007/s00247-024-05899-4.
- **Spinnato P, Pedrini E, Petrera MR, Zarantonello P, Trisolino G, Sangiorgi L, Carpenzano M, Crombé A, Tetta C.** Spectrum of skeletal imaging features in osteopetrosis: inheritance pattern and radiological associations. *Genes (Basel).* 2022 Oct;13(11):1965. doi:10.3390/genes13111965.
- **Whyte MP.** Osteopetrosis: discovery and early history of "marble bone disease". *Bone.* 2023 Jun;171:116737. doi:10.1016/j.bone.2023.116737.
- **Gómez Varela C, Couto Rodríguez I, Durán Vila MD.** Hallazgos radiológicos en la osteopetrosis infantil autosómica recesiva. *Reumatol Clin.* 2019 Nov–Dec;15(6):e153–e155. doi:10.1016/j.reuma.2017.07.017.
- Tfiha M, Gaha M, Gamaoun W, Chemli J, Mabrouk S, Hassayoun S, Zouari N, Jemni H, Abroug S. Clinical and imaging features of malignant infantile osteopetrosis. *Turk J Pediatr.* 2017 Aug;59(4):452–457. doi:10.24953/turkjped.2017.04.012
- Wu CC, Econs MJ, DiMeglio LA, Insogna KL, Levine MA, Orchard PJ, Miller WP, Petryk A, Rush ET, Shoback DM, Ward LM, Polgreen LE. Diagnosis and management of osteopetrosis: consensus guidelines from the Osteopetrosis Working Group. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017 Sep;102(9):3111–3123. doi:10.1210/jc.2017-01127.
- Boudin E, Van Hul W. Sclerosing bone dysplasias: genetic and radiological features. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2018;32(5):707–723. doi:10.1016/j.beem.2018.06.003
- Boulet C, Madani H, Lenchik L, Vanhoenacker F, Amalnath DS, De Mey J, De Maeseneer M. Sclerosing bone dysplasias: genetic, clinical and radiology update of hereditary and non-hereditary disorders. *Br J Radiol.* 2016 Jun;89(1062):20150349. doi:10.1259/bjr.20150349Xc
- Ihde LL, Forrester DM, Gottsegen CJ, Masih S, Patel DB, Vachon LA, White EA, Matcuk GR Jr. Sclerosing bone dysplasias: review and differentiation from other causes of osteosclerosis. *Radiographics.* 2011 Nov-Dec;31(7):1865-82. doi: 10.1148/rg.317115093.
- Ladd LM, Imel EA, Niziolek PJ, Liu Z, Warden SJ, Liang Y, Econs MJ. Radiographic imaging, densitometry and disease severity in autosomal dominant osteopetrosis type 2. *Skeletal Radiol.* 2021 May;50(5):903-913. doi:10.1007/s00256-020-03625-3.