

Reporte de caso



Osteopetrosis en hueso temporal: reporte de un caso

Osteopetrosis in temporal bone: case report

José Eduardo Guzmán Durán, MD* , Adriana Carolina Navarro Navarro, MD* *

RESUMEN

Objetivo: *Presentar un caso de una patología poco frecuente que puede ser causa de hipoacusia conductiva y/o neurosensorial en el adulto.*

Introducción: *Paciente, masculino de 85 años de edad con compromiso de ambos huesos temporales con el tipo benigno del adulto de la osteopetrosis. Se presenta con hipoacusia neurosensorial bilateral de varios años de evolución, con múltiples lesiones de consistencia ósea que obstruyen la luz de los conductos auditivos externos. La tomografía computarizada simple de oídos evidencia extensos cambios hiperostóticos en los huesos temporales. Durante el seguimiento el paciente presenta aumento de la hipoacusia y disminución en la discriminación.*

Método: *Se realiza una canaloplastia y timpanoplastia del oído derecho sin complicaciones.*

Resultados: *El paciente evoluciona satisfactoriamente, el seguimiento a 3 años muestra un buen diámetro del conducto auditivo externo derecho, sin nuevas infecciones y con una audición estable rehabilitada con un audífono en su oído derecho.*

* Otorrinolaringólogo-otólogo, servicio integrado de Otorrinolaringología, Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central-Hospital Universitario Clínica San Rafael. Hospital Central de la Policía Nacional.

** Residente III año de Otorrinolaringología, Universidad Nacional de Colombia, Hospital Central de la Policía Nacional.

Correspondencia:

José Eduardo Guzmán D., MD.
Jose21guz@yahoo.com

Recibido: 4-V-2008

Aceptado: 10-VI-2008

Conclusión: Este caso muestra la importancia de la observación del cuadro clínico, el adecuado tratamiento y el seguimiento juicioso para lograr buenos resultados en patologías poco frecuentes.

Palabras clave: osteopetrosis, hueso temporal, hipoacusia neurosensorial, esclerosis ósea, displasias óseas, conducto auditivo externo.

ABSTRACT

Objective: To present a case report of an unusual pathology which may cause either conductive and/or sensoryneural hearing loss in the adult patient.

Introduction: The pathologic features on the temporal bones of an 85 years old man with the adult benign form of osteopetrosis is presented. The patient had a long history of bilateral sensory neural hearing loss with multiple hard bone-like lesions that block the lumen of the external auditory canals. CT SCAN images showed extended hyperostotic changes on the temporal bones. During the 3 month follow up, the patient's hearing loss increased and speech discrimination decreased.

Method: Canaloplasty and tympanoplasty was performed without any complication.

Results: After a three year follow up, the patient has evolved satisfactory. There is an adequate diameter of the external auditory canal, without any additional infectious processes and with a stable hearing while wearing a hearing aid in his right ear.

Conclusion: This case illustrates how relevant is a careful observation of the clinical features, their adequate treatment, and proper follow up of these less frequent pathologies, to accomplish a good long term result.

Key words: osteopetrosis, temporal bone, hearing loss, bone sclerosis, bone dysplasia, external auditory canal.

INTRODUCCIÓN

La osteopetrosis (OP) es un trastorno poco frecuente, de origen genético, producido por un defecto en la actividad osteoclástica (1), responsable del mecanismo de resorción y remodelación ósea, produciendo aumento de la formación de hueso inmaduro con ensanchamiento de la corteza ósea y obliteración de la cavidad medular, dando una apariencia de esclerosis generalizada (hueso de mármol) (2, 3). Su incidencia real es desconocida, dado el amplio espectro de presentación clínica, fisiológica y de expresión genotípica, se calcula alrededor de 1 en 100,000 a 1 en 500,000, según la serie (4).

Existen tres formas clínicas de la enfermedad (1, 2)

- 1) Severa infantil de transmisión autosómica - recesiva.
- 2) Intermedia o enfermedad de Albers-Schonberg de transmisión autosómica -recesiva.

- 3) Benigna autosómica dominante que se presenta en la edad adulta.

La forma severa infantil presenta un curso clínico agresivo siendo incompatible con la vida después de la primera década. Se manifiesta con fracturas patológicas, fragilidad ósea, infecciones frecuentes, alteraciones hematopoyéticas debidas a la destrucción de la médula ósea como: anemia mielocítica, hiperplasia linfoide y hepatoesplenomegalia por la hematopoyesis extramedular en órganos viscerales. Otras manifestaciones craneofaciales como hidrocefalia, ceguera, nistagmus, papiledema, proptosis, paresia ocular y sordera son reportados, como resultado del estrechamiento de los forámenes en la base del cráneo (1, 2).

El tipo intermedio de OP o enfermedad de Albers-Schonberg es caracterizado por una deficiencia de la enzima anhidrasa carbónica II (AC II), responsable de la diferenciación osteoclástica, del proceso de desmineralización y de la degradación de la matriz orgánica ósea. La OP intermedia se

manifiesta clínicamente con calcificación cerebral, acidosis tubular renal y alteraciones óseas; sus manifestaciones hematopoyéticas son leves (1-3).

La OP benigna se presenta en adultos, puede ser asintomática o cursar con fracturas patológicas, dolor óseo y osteomielitis; no tiene manifestaciones hematopoyéticas (1,2).

Las alteraciones neurootológicas de la OP maligna infantil, son diversas y varían según la edad, es posible encontrar calcificación de la cápsula ótica y de la cadena osicular, pobre neumatización de la mastoides, dehiscencia y herniación de la porción timpánica del nervio facial a nivel del nicho de la ventana redonda; la cóclea es de apariencia normal (3,4). Las manifestaciones clínicas, según el estudio de Jhonston *et al.*, pueden ser: atrofia óptica (78%), hipoacusia (22%), parálisis facial unilateral o bilateral (10%); también puede encontrarse, en algunos casos otitis media aguda y serosa (5, 13).

En la OP tipo II, se observa compromiso neurológico de II, III, VII pares en el 16% de los pacientes, según el estudio de Jhonston *et al.* Las manifestaciones en el hueso temporal son: marcada esclerosis, obliteración por crecimiento óseo de las celdillas mastoideas y de la trompa de Eustaquio, produciendo otitis media aguda y serosa. El crecimiento óseo en los nichos de las ventanas redonda y oval, la crura anterior del estribo y los conductos auditivos externo (CAE) e interno (CAI) producen hipoacusia conductiva (18% de los casos) o neurosensorial (4, 5, 14).

El diagnóstico de OP es radiográfico y paraclínico, de acuerdo con Bollerslev y Mosekilde; estos autores describieron dos subtipos radiográficos caracterizados por el aumento generalizado de la densidad ósea: El tipo I muestra osteoesclerosis de la bóveda craneal, mientras que el tipo II presenta cambios en columna vertebral, pelvis y huesos largos (1). Los hallazgos tomográficos del hueso temporal, reportados por Bartynsky, Barnes y Wallman muestran un estrechamiento de la cavidad del oído medio con obliteración del antrum mastoideo y de la trompa de Eustaquio, la cadena osicular y la cápsula ótica pueden estar comprometidos en enfermedades avanzadas (5, 15).

Para el diagnóstico paraclínico de la OP Bollerslev y Mosekilde sugieren que el aumento de la enzima creatinina quinasa BB puede ser utilizada como marcador diagnóstico de la enfermedad. Típicamente existe elevación en el nivel de fosfatasa alcalina como resultado del aumento de la resorción ósea (1).

Actualmente, se estudian otros factores bioquímicos, implicados en el metabolismo óseo, que podrían alterarse, coadyuvando al diagnóstico de OP como el aumento en el nivel de vitamina D y de osteocalcina, y la presencia en la excreción renal del aminoácido hidroxiprolina (1).

El tratamiento es quirúrgico, con el fin de obtener buenos resultados funcionales y estéticos. El trasplante de médula ósea es el único tratamiento curativo para la variante autosómica recesiva. El tratamiento farmacológico se encuentra actualmente en investigación, se han empleado diferentes agentes responsables de la regulación del metabolismo óseo (1,25-dihidroxi vitamina D, eritropoyetina e interferon gamma recombinante humano) (2). El tratamiento quirúrgico en el hueso temporal depende del compromiso funcional y audiológico del paciente, en caso de hipoacusia neurosensorial sugestiva de obliteración del CAI la descompresión es discutida, puesto que el riesgo supera al beneficio en pacientes con reserva coclear funcional. En caso de hipoacusia conductiva por compromiso del CAE el tratamiento quirúrgico está indicado, logrando resultados satisfactorios (6).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 85 años de edad quien consulta por hipoacusia bilateral de varios años de evolución. Niega tinnitus y vértigo. Al examen físico se evidencia múltiples lesiones de consistencia ósea, pediculadas que obstruyen casi en la totalidad, la luz de ambos conductos auditivos externos (Figura 1A). En la audiometría se observa hipoacusia neurosensorial leve a moderada, simétrica, bilateral con buena discriminación (Figura 2). Se realiza una tomografía computarizada (TC) simple de oídos y se evidencia extensos cambios hiperostóticos en ambos huesos temporales (Figuras 3 y 4). Se hace una impresión diagnóstica de una osteopetrosis.

Dos meses después, el paciente consulta por otalgia bilateral, otorrea escasa y aumento progresivo de la hipoacusia de predominio izquierdo. Al examen físico se evidencia las mismas lesiones óseas pediculadas pero con inflamación de la piel de los conductos auditivos externos y otorrea. Se realiza una nueva audiometría que evidencia una hipoacusia mixta severa a profunda izquierda, con 0% de discriminación e hipoacusia neurosensorial leve a moderada derecha con buena discriminación (Figura 5). Se maneja con cuidados de oído seco y tratamiento tópico para la otitis externa, con pobre mejoría de la infección.

Tres meses después en un control audiométrico se evidencia una hipoacusia mixta severa a profunda bilateral con discriminación del 50% en oído izquierdo y del 10% en oído derecho a 110 db bilateralmente (Figura 6).

Se le realizan potenciales evocados auditivos con umbral de la onda V en oído izquierdo a 115 db SPL (85 db HL) y en oído derecho no se registraron ondas reproducibles a la máxima intensidad de estimulación.

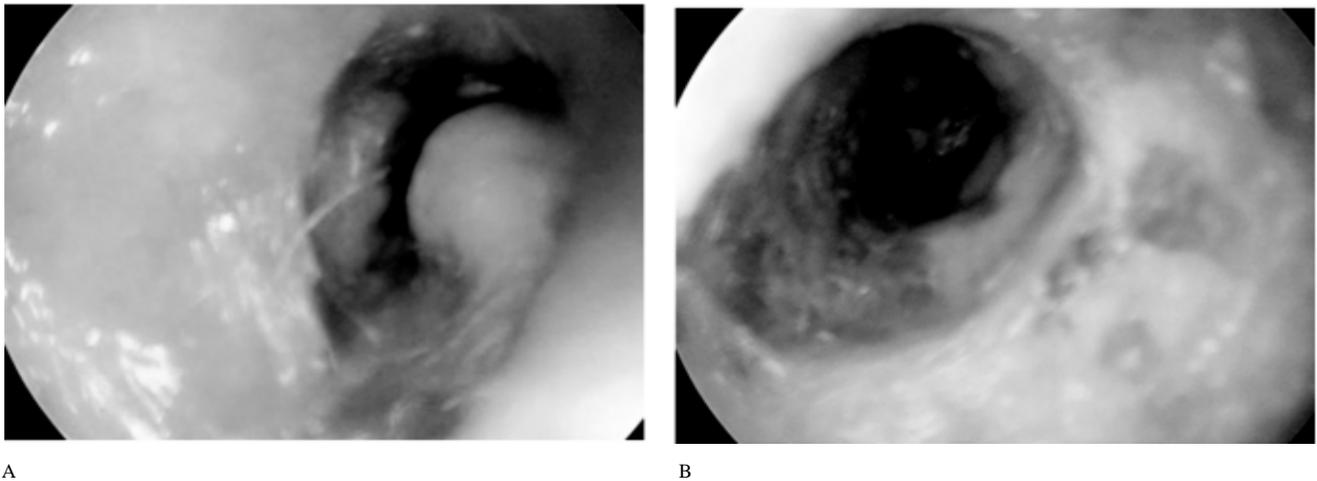


Figura 1A. CAE Izquierdo con evidencia de lesiones óseas obstructivas, sin signos de sobreinfección. La imagen muestra el oído que no ha recibido tratamiento quirúrgico, corresponde a la lesión inicial del paciente. **1B.** Imagen actual del CAE derecho posterior a canaloplastia, se observa cavidad sana sin lesiones.

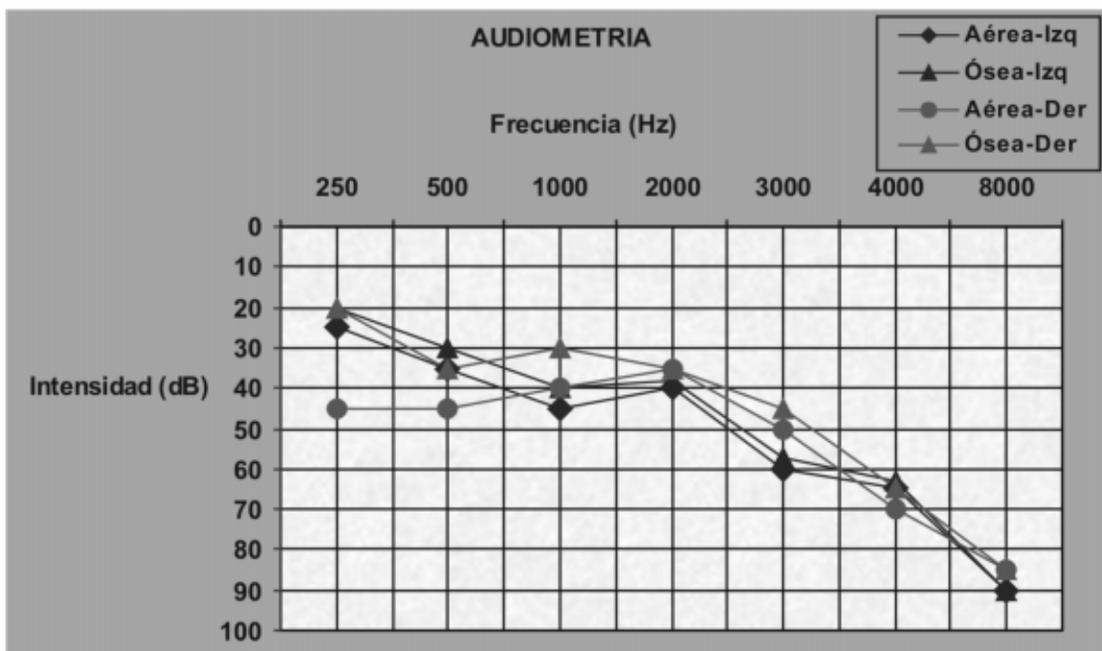


Figura 2. Audiometría inicial. En la audiometría se observa hipoacusia neurosensorial leve a moderada bilateral. Discriminación es del 100% bilateralmente a 40 db.

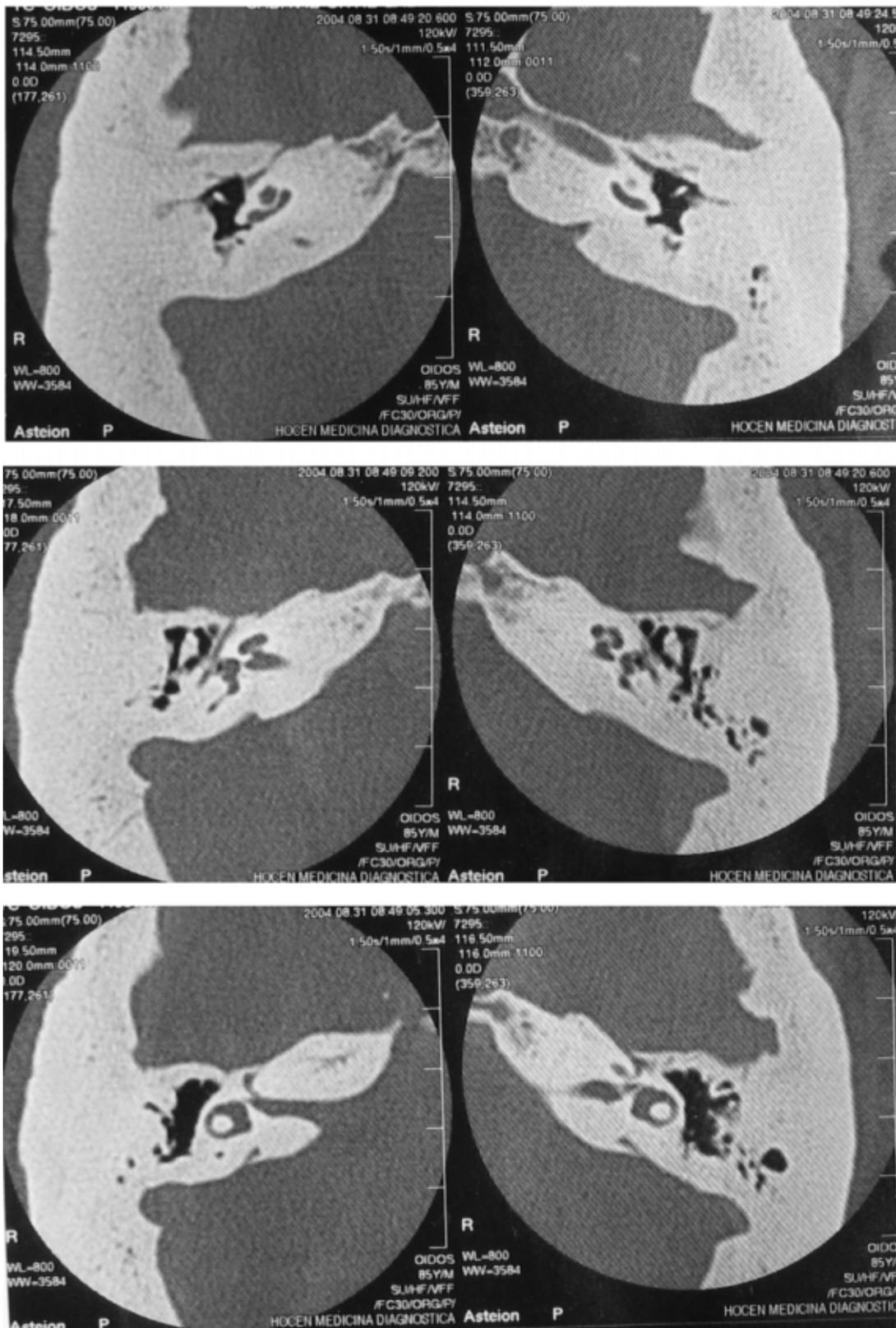


Figura 3. TC de oídos. Cortes axiales.

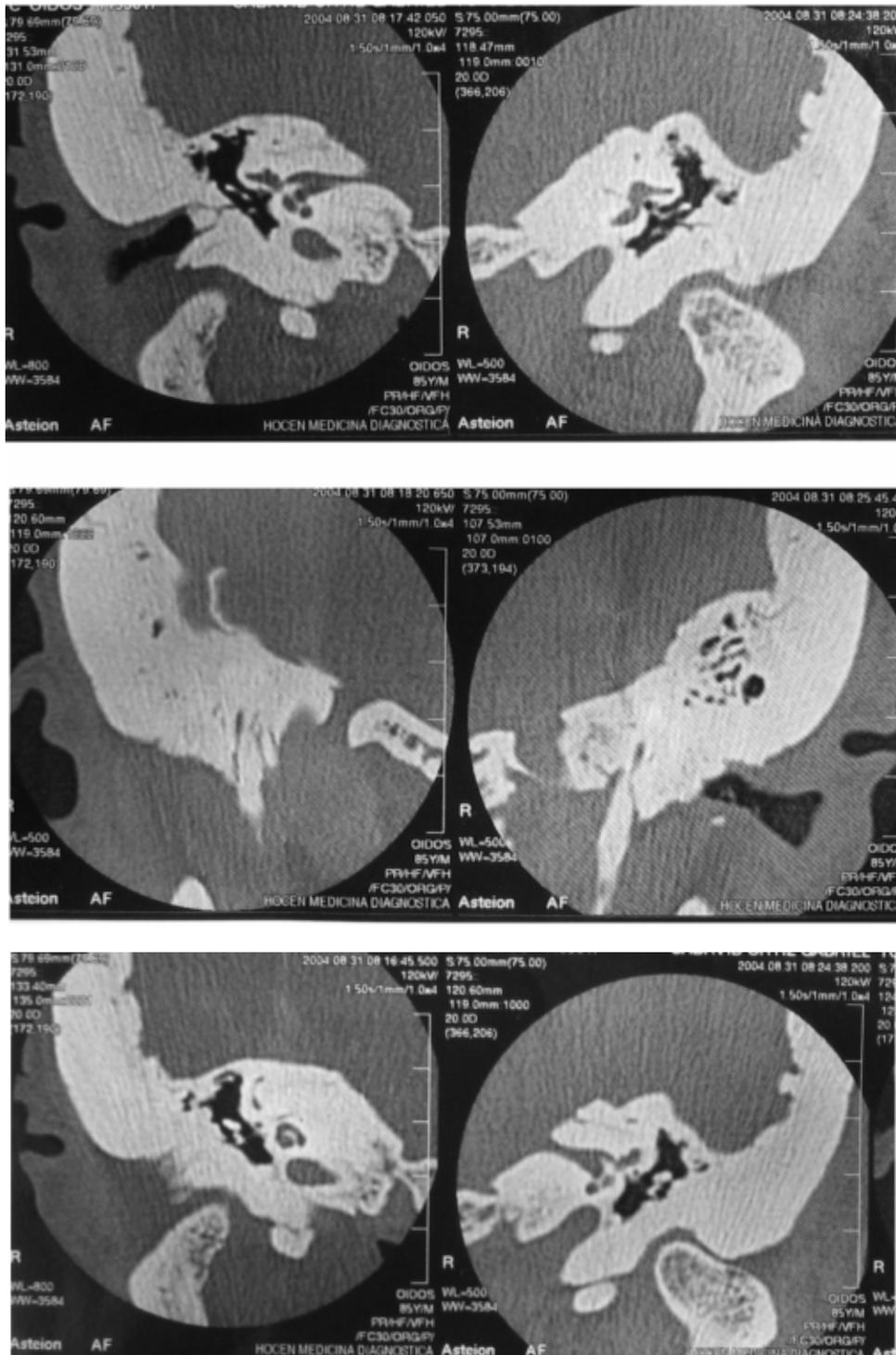


Figura 4. TC. de oídos. Cortes coronales. Extensos cambios hiperostóticos con ensanchamiento medular de las estructuras óseas visualizadas del hueso temporal con disminución en su neumatización. En ambos oídos hay disminución de la amplitud de los conductos auditivos externos y ligera disminución en el volumen de las cavidades timpánicas sin alteración de su contenido. No hay alteración del laberinto ni de la cóclea aunque se aprecia ligero adelgazamiento de los conductos auditivos internos.

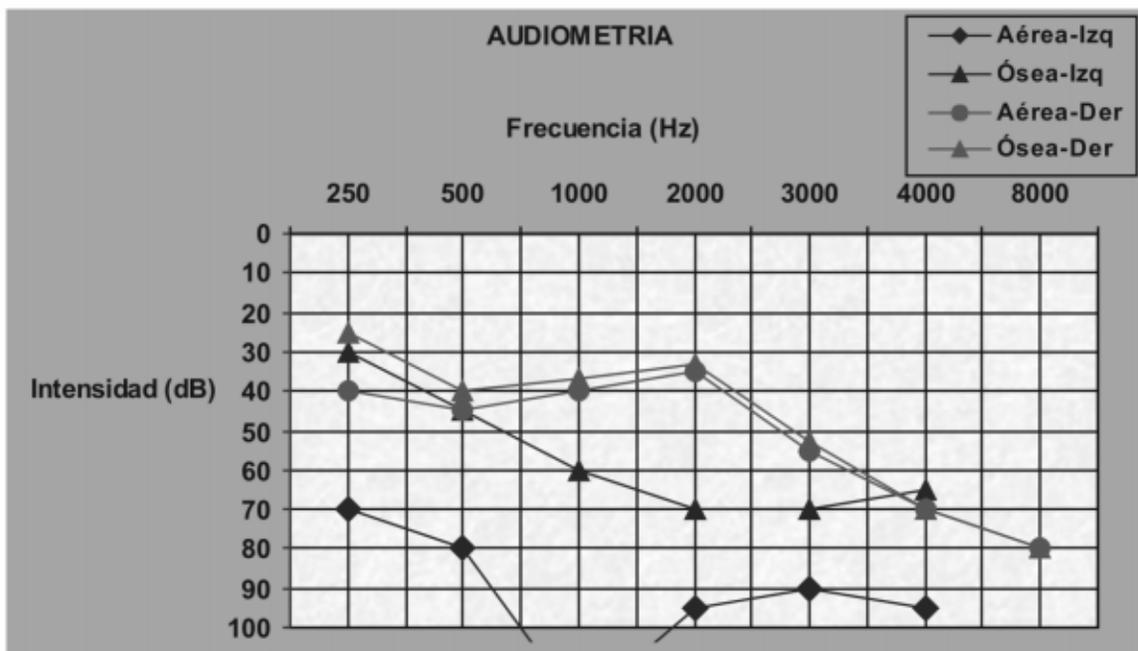


Figura 5. Audiometría que evidencia una hipoacusia mixta severa a profunda izquierda, con 0% de discriminación e hipoacusia neurosensorial leve a moderada derecha con buena discriminación.

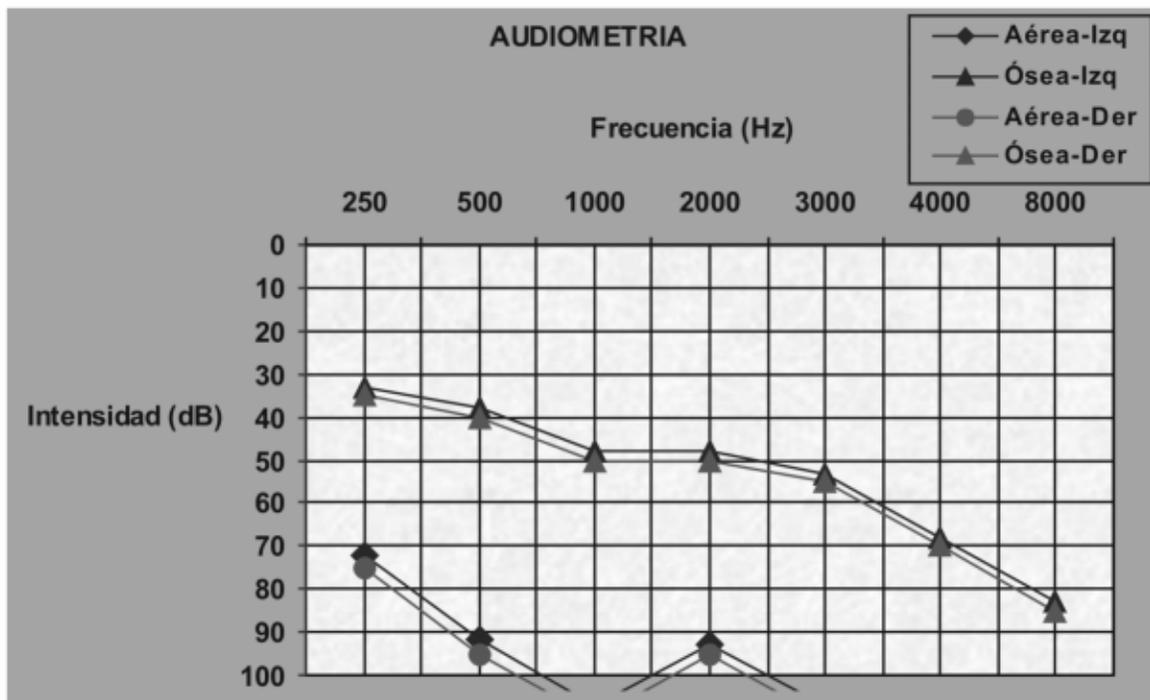


Figura 6. Audiometría preoperatoria. Discriminación del 50% en oído izquierdo y del 10% en oído derecho a 110 db HL bilateralmente.

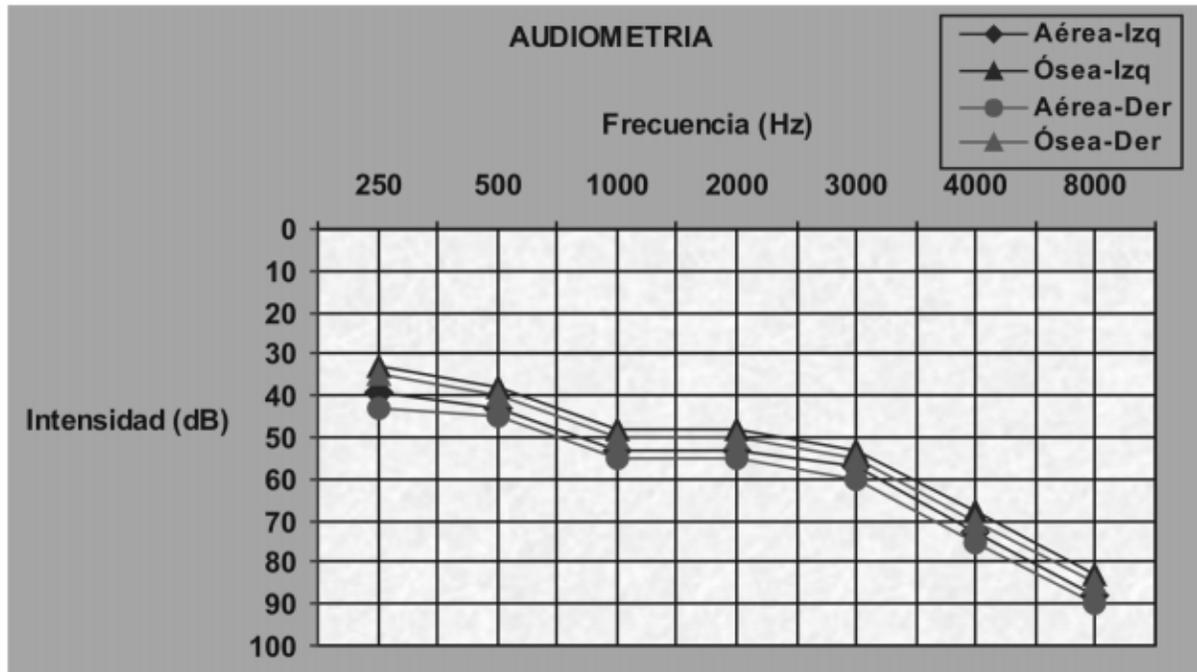


Figura 7. Audiometría posoperatoria. Discriminación del 90% bilateralmente a 50 db HL.

TRATAMIENTO

El paciente es llevado a cirugía y se le realiza una canaloplastia y timpanoplastia del oído derecho sin complicaciones.

El paciente evoluciona satisfactoriamente, quedando un CAE derecho de buen diámetro y mejorando la inflamación del oído externo izquierdo. La audición mejora considerablemente quedando una hipoacusia neurosensorial leve a moderada con discriminación del 90% bilateral (Figura 7), por lo cual se le adapta un audífono en el oído derecho.

Al paciente se le ha realizado un seguimiento de 3 años con un buen diámetro del CAE derecho, sin nuevas infecciones y con una audición estable rehabilitado con audífono en su oído derecho (Figura 1B).

DISCUSIÓN

Existe un amplio espectro de enfermedades óseas que pueden producir hipoacusia dentro de sus manifestaciones clínicas, al comprometer el hueso temporal o el conducto auditivo externo y que constituyen el diagnóstico diferencial de la patología en este paciente.

Los tumores óseos benignos del conducto auditivo externo pueden ser: osteomas o exostosis; los osteomas son lesiones únicas, pedunculadas, que surgen de la sutura petrotimpánica son de crecimiento lento. La exostosis se presenta con lesiones múltiples de base ancha en la pared anterior y posterior del CAE, se relacionan con la exposición repetitiva al practicar deportes acuáticos en temperaturas inferiores a 17°C. Estas lesiones benignas pueden ocluir la luz de los conductos auditivos, producir hipoacusia conductiva y otitis externas a repetición, su tratamiento es quirúrgico (7, 8).

Las manifestaciones en el hueso temporal de enfermedades óseas generalizadas incluyen: La **Enfermedad de Paget** (osteítis deformante) se transmite con carácter autosómico dominante, se caracteriza por anomalías en cráneo y huesos largos de las extremidades inferiores, se inicia en el adulto joven, puede afectar el hueso temporal de manera bilateral (9); según Khertarpal y Schuknecht sus manifestaciones patológicas incluyen: degeneración del órgano de corti y de la *stria vascularis*, microfracturas de la cápsula ótica, obliteración del conducto auditivo interno, anomalías de la membrana timpánica, fibrosis de la cavidad timpánica, fijación de cadena osicular, estenosis del CAE produciendo hipoacusia conductiva, neurosensorial o mixta, con componente conductivo en frecuencias bajas y pérdida neurosensorial en frecuencias altas, puede asociarse a tinnitus y vértigo (4,5). Sus manifestaciones

radiológicas incluyen un patrón disperso de osteolisis y esclerosis que asemeja, las motas de algodón (5) (Tabla 1). El tratamiento es sintomático, se emplea inhibidores

de la resorción ósea, que modulan la actividad osteoclástica, el manejo quirúrgico para la hipoacusia conductiva, dada las características de esta patología, no es aconsejable. (5, 9).

Tabla 1. Comparación de las manifestaciones radiológicas de las displasias óseas del hueso temporal

Displasia ósea	Estenosis del CAE	Compromiso oído medio	Capsula ótica del CAI	Estenosis	Signos
Osteopetrosis	Común	Común, compromiso de cadena osicular.	En enfermedad avanzada	Común, obliteración de forámenes craneales	Esclerosis generalizada Signo de: "Hueso de mármol".
Enfermedad de Paget.	Inusual	Inusual	Poco frecuente con patrón de periférico a central, desmineralización.	Inusual	Esclerosis irregular, Signo: condensación algodonosa "moteado" (osteoporosis circunscrita)
Osteogénesis imperfecta	Ninguna	Inusual	Desmineralización cuando la enfermedad es avanzada	Ninguna	Engrosamiento del promontorio y de la ventana redonda. Signo de: "Doble anillo coclear" (zona hipodensa pericoclear)
Displasia fibrosa	22-42% (11)	Inusual	Sin compromiso	Inusual	Lesiones con la cortical adelgazada, radiolúcidas, heterogéneas Signo de: "vidrio esmerilado"

La **osteogénesis imperfecta** es una enfermedad genética que se produce por un defecto en la síntesis de las cadenas alfa 1 y alfa 2 del colágeno tipo 1, debido a una alteración en los genes COL1A1 y COL1A2, localizados en los cromosomas 7 y 17 (4, 10). Tiene una variada presentación clínica, desde la letalidad en el período neonatal, hasta un diagnóstico tardío en la edad adulta, pudiendo comprometer cualquier sistema. Se ha clasificado, según Silience, Senn y Danks en cuatro tipos: a) Tipo I: el más frecuente, de herencia autosómica dominante, caracterizado por fragilidad ósea leve, fracturas óseas tardías, escleras azules, la pérdida auditiva es

común y ocurre en un 30-50% de los casos b) Tipo II: es la forma más severa, de herencia autosómica recesiva, y determina una extrema fragilidad ósea con fracturas perinatales, escleras azules y curso letal; c) Tipo III: es el más severo entre quienes sobreviven al período neonatal. Presenta herencia autosómica recesiva o dominante, con fracturas severas, deformidad ósea, escleras normales, con compromiso auditivo en el 50% de los casos y d) Tipo IV: es de herencia autosómica dominante, con estatura baja, huesos frágiles, escleras normales, con alteración auditiva menos frecuente, entre el 10-30% de los casos. Actualmente se han agregado tres nuevos tipos sin una caracterización completa (4, 5).

Las alteraciones patológicas en el hueso temporal se presentan en pacientes que cursan con una forma severa de la enfermedad, incluyen microfracturas de la cápsula ótica, displasia ósea en el laberinto, compromiso del nervio facial y de la cadena osicular con fracturas espontáneas de las cruras del estribo, platina aumentada en grosor u obliterada en aproximadamente 51% de los casos (5); también se ha reportado, obliteración de la ventana redonda. La mucosa del oído medio se encuentra hiperplásica e hiperémica, como resultado de la hipervascularización del promontorio; el compromiso audiológico se presenta en la segunda década de vida, puede ser conductivo o neurosensorial, el compromiso conductivo es más frecuente en pacientes con escleras azules y puede simular las alteraciones de la otoesclerosis, mientras que, el neurosensorial puede presentarse en pacientes con escleras normales. (4, 5). Sus características imagenológicas son similares a las observadas en la otoesclerosis, los cambios más notorios ocurren en el promontorio, cápsula ótica, ventana oval, presentándose el signo del doble anillo coclear (5) (Tabla 1).

La **displasia fibrosa** es una enfermedad benigna, crónica, de evolución lenta, de etiología desconocida, se caracteriza por una alteración del desarrollo óseo, causado por un defecto en la diferenciación y maduración de los osteoblastos, lo cual se traduce en un remplazo del hueso normal por un tejido fibroso formando lesiones expansivas únicas o múltiples. Existen 3 formas clínicas descritas:

- Monostótica que aparece en la segunda y tercera década de la vida, es la forma más frecuente de presentación (70% de los casos); afecta un hueso, usualmente la tibia, el fémur, costillas y huesos de la cara y el cráneo sólo en el 10% de los pacientes; el compromiso del hueso temporal es inusual (4, 5).
- Poliostótica se manifiesta en menores de 10 años principalmente, afecta al cráneo en el 50 al 100% de los casos, más comúnmente al esfenoides, frontal y temporal en el 23% de los pacientes (11).

—Síndrome de Mc Cune— Albright que se caracteriza por la tríada (Manchas café con leche, lesiones óseas, hiperfunción endocrina) es la presentación menos frecuente, el compromiso del hueso temporal se da en el 7% de los casos (4, 10).

Las alteraciones otológicas comprometen: mastoides, porción escamosa y tímpanal produciendo una protrusión preauricular, que puede interferir con la movilidad de la articulación temporomandibular o producir una progresiva

obliteración de la luz del CAE, ocasionando hipoacusia conductiva (4, 5). Puede erosionar el canal de Falopio y la cápsula ótica manifestándose con parálisis facial, hipoacusia neurosensorial y vértigo. Su principal tratamiento es sintomático; el manejo quirúrgico está limitado a la toma de biopsias y mejorar el déficit funcional, en casos de estenosis del CAE la canaloplastia asociada a mastoidectomía ha demostrado buenos resultados. (11, 12). Imagenológicamente se presenta un patrón disperso que constituye el signo de “vidrio esmerilado” (5) (Tabla 1).

El **condroblastoma del hueso temporal** es una rara tumoración benigna, originada de las células de la lámina endocondrial, se presenta en la cuarta y quinta década de la vida, puede producir hipoacusia, otalgia, tinnitus y sensación de plenitud aural, al examen físico se observa una masa ósea que oblitera el CAE, su tratamiento es quirúrgico (10).

CONCLUSIÓN

El paciente presentó una osteopetrosis tipo 3, benigna, con manifestaciones clínicas y tomográficas patognomónicas de la enfermedad, recibió tratamiento quirúrgico exitoso, que previno complicaciones y le permitió la adaptación de un audífono para su rehabilitación. Este caso muestra la importancia de la observación del cuadro clínico, el adecuado tratamiento y el seguimiento juicioso para lograr buenos resultados en patologías poco frecuentes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bakeman R, Abdelsayed RA, Sutley, Riney I. *Osteopetrosis: a review of the literature and report of a case complicated by otomyelitis of the mandible*. J Oral Maxillofac Surg 1998; 56: 1209-1213.
2. Jerome C, Pérez JA, Popa A. Osteopetrosis. *American family physician*, March 15, 1998; 1-3.
3. Benichaou OD, Laredo JD, De Vernejoul MC. Type II Autosomal Dominant Osteopetrosis (Albers-Schonberg Disease): Clinical and Radiological Manifestations in 42 Patients. *Bone* 2000; 26, 1: 87-93.
4. Merchant SN, Nadol JB. Otologic Manifestations of Systemic Disease. En: CW Cummings: *Otolaryngology: Head & Neck Surgery*, 4th ed. Ed. St. Louis, Missouri: Mosby year book Inc.; 2005; 2892-2899.
5. Cheung SW, Jackler RK. Diffuse Osseous Lesions of the Temporal Bone. En: Jackler RK, Brackmann DE, *Neurotology*. 1th ed. Ed. St. Louis, Missouri: Mosby year book Inc.; 1994; 1189-1202.
6. Antunes MA, Testa JE, Frazatto R, Barber JA, Silva RF. Rare osteodysplasia of the temporal bone. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2005; 1, 2, 228-232.

7. Orita Y, Nishizaki K, Fukushima k, Akagi H, Ogawa T, Masuda Y, Fukazawa M, Mori Y Case report Osteoma with cholesteatoma in the external auditory canal. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 1998; 43: 289-293.
8. House JW, Wilkinson EP. External auditory exostoses: evaluation and treatment. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery* 2008; 138: 672-676.
9. Monsell EM, Cody DD, Bone HG, Divine GW, Windham JP, Jacobson GP, *et al.*, *Hearing loss in Paget's disease of bone: the relationship between pure-tone thresholds and mineral density of the cochlear capsule*. *Hearing Research* 1995; 85: 114-120.
10. Vernejoul MC, *Sclerosing bone disorders*. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology* 2008; 22, 1: 71-83.
11. Djerić D, Stefanović P. Fibrous dysplasia of the temporal bone and maxillofacial region associated with cholesteatoma of the middle ear. *Auris Nasus Larynx* 1999; 26: 79-81.
12. Chinski A, Beider B, Cohen D. Fibrous dysplasia of the temporal bone. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 1999; 47: 275-281.
13. Dozier TS, Duncan IM, Klein A *et al.* Otologic manifestations of malignant osteopetrosis. *Otol & Neurotol* 2005; 26: 762-767.
14. Milroy CM, Michaels L. Temporal bone pathology of adult-type osteopetrosis. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1990; 116(1): 79-84.
15. Cure JK, Key LL, Shankar, *et al.* Petrous carotid canal stenosis in malignant osteopetrosis: CT documentation with MR angiographic correlation. *Radiology* 1996; 199: 415-421.

