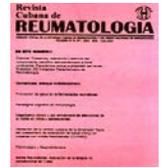


Revista Cubana de *Reumatología*

Órgano oficial de la Sociedad Cubana de Reumatología y el Grupo Nacional de Reumatología
Volumen XVI Número 2, 2014 ISSN: 1817-5996
www.revreumatologia.sld.cu



ESTUDIO DE CASOS

Espondilitis anquilosante y enfermedad de Von Recklinhausen. Una asociación infrecuente

Ankylosing Spondylitis and Illness of Von Recklinhausen. An uncommon association

Urbano Solis Cartas ^I, Jorge Alexis Morejón Gómez ^{II}, Arelys de Armas Hernández ^{III}

^I MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y Reumatología. Centro de Reumatología. Hospital Docente Clínico Quirúrgico 10 de Octubre. Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana, Cuba.

^{II} MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y Reumatología. Centro de Reumatología. Hospital Docente Clínico Quirúrgico 10 de Octubre. Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana, Cuba.

^{III} MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral, Residente de 2do año en Reumatología. Centro de Reumatología. Hospital Docente Clínico Quirúrgico 10 de Octubre. Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana, Cuba.

RESUMEN

Se presenta un paciente con enfermedad de von Recklinhausen, en el cual se le realiza el diagnóstico de espondilitis anquilosante, se hace un acercamiento a ambas afecciones con el objetivo de encontrar una respuesta etiopatogénica para la asociación de ambas enfermedades.

Palabras clave: espondilitis, neurofibromatosis, enfermedad de von Recklinhausen.

ABSTRACT

A patient is presented with illness of von Recklinhausen in which is carried out the diagnosis of spondylitis, an approach you/he/she is made to both affections with the objective of finding an answer for the association of both illnesses.

Keywords: spondylitis, neurofibromatosis, von illness Recklinhausen.

INTRODUCCIÓN

Las espondiloartropatías son un grupo de síndromes y enfermedades interrelacionadas y heterogéneas que afectan principalmente las entesis y la membrana sinovial de las articulaciones periféricas, las sacroilíacas y las de la columna vertebral. Pueden o no acompañarse de manifestaciones extraarticulares en ojos, piel, mucosas, aparatos genitourinario, gastrointestinal, cardiovascular y, menos frecuentemente, en pulmones y riñones. La característica inmunogenética más relevante es la notable agregación familiar y la asociación con el antígeno de histocompatibilidad HLA-B27.¹

El grupo de espondiloartropatías incluye afecciones bien definidas como son la espondilitis anquilosante, artritis reactivas, espondilitis psoriásica y las espondiloartropatías asociadas a enfermedades inflamatorias intestinales como la enfermedad de Crohn y la Colitis Ulcerativa Idiopática (CUI) fundamentalmente, todas las cuales cuentan con criterios diagnósticos bien definidos, existe otro grupo de paciente que no llegan a cumplir los criterios o que presentan criterios de varias de ellas los que se engloban dentro del grupo de las espondiloartropatías indiferenciadas que constituye el 5to grupo de enfermedades que se incluyen dentro de las espondiloartropatías.¹

Dentro de las espondiloartropatías la más frecuente es la espondilitis anquilosante la cual es una enfermedad inflamatoria crónica asociada al HLA-B27 y de etiología desconocida. Se presenta, principalmente, en pacientes jóvenes, fundamentalmente del sexo masculino y afecta las articulaciones sacro ilíacas y el esqueleto axial; también, aunque menos frecuentemente, se puede encontrar compromiso articular periférico. La enfermedad puede cursar con manifestaciones extra esqueléticas como uveítis anterior aguda, insuficiencia aortica, fibrosis de los lóbulos superiores de los pulmones, y compromiso neurológico o renal (amiloidosis).¹

Las consecuencias, a largo plazo, son similares a las observadas en la artritis reumatoide, con altos costos directos e indirectos, disminución de la calidad de vida relacionada con la salud y aumento de la mortalidad.¹

Otra enfermedad de origen genético y que afecta el esqueleto axial y periférico es la neurofibromatosis la cual constituyen un grupo de enfermedades neurocutáneas que muestran extrema heterogeneidad clínica y están caracterizadas por anormales crecimientos en tejidos derivados de la cresta neural embriogénica. Existen 2 formas clínicas principales que son la

tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen, causada por un defecto en el brazo largo del cromosoma 17 (17q 11.2) y la tipo 2 donde las mutaciones ocurren en el cromosoma 22 (22q 12).^{2,3}

Afecta principalmente infantes o adolescentes pero en ocasiones las manifestaciones pueden aparecer de forma solapada y realizarse el diagnóstico de la enfermedad en edades más avanzadas, entre las manifestaciones clínicas más frecuentes se encuentran las esqueléticas donde destacan los tumores, meningoceles y ectasia dural. Las masas dentro del canal espinal conducen a erosionar las estructuras óseas y desestabilizar elementos vertebrales, lo que puede originar curvaturas anormales, dislocación de la columna vertebral, penetración de costillas dentro del canal espinal y compromiso neurológico.⁴

La escoliosis es el defecto óseo más común. Otros defectos espinales incluyen la cifoescoliosis, alto riesgo de paraplejía y espondilolistesis y desordenes de la columna cervical como la luxación atlantoaxial. También se pueden presentar tortícolis o disfagia y manifestaciones extraespinales como son el arqueamiento anterolateral de la tibia, denominado displasia tibial congénita (DTC), las fracturas y la pseudoartrosis.³⁻⁴

En este trabajo se presenta un paciente con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 al cual se le realiza el diagnóstico de una espondilitis anquilosante.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente: JCFP/masculino/42 años.

Motivo de Consulta: Dolor Lumbar

Historia de la enfermedad actual:

Paciente masculino, blanco, de procedencia urbana, 42 años de edad, con antecedentes de neurofibromatosis palmo plantar desde los 9 años de edad para lo cual ha sido intervenido en varias ocasiones, que acude refiriendo dolor lumbar de tipo inflamatorio crónico, mantenido, pero que lo ha presentado de forma intermitente desde los 27 años, en esta ocasión el dolor se irradia hacia cara posterior del muslo y pierna derecha, además refiere rigidez lumbar de alrededor de 30 minutos en las mañanas asociada a decaimiento marcado el cual se hace más evidente en las noches. Refiere también que en ocasiones ha presentado dolor torácico lo cual ha sido diagnosticado como una osteocondritis, no otra sintomatología.

Datos positivos recogidos al Examen Físico

- Mucosas ligeramente hipocoloreadas y húmedas
- Piel: nodulosis palmo plantar (figura 1 y 2), cicatrices secuelas de intervenciones quirúrgicas en manos y pies, manchas color café en tórax y abdomen.

- SOMA: limitación de la movilidad de todos los segmentos de la columna vertebral, con limitación de la flexo/extensión de la columna cervical y lumbar, limitación de la rotación izquierda de la columna dorsal y limitación de las lateralizaciones de la columna lumbar.
- Expansibilidad torácica: 1,5 cm, test Shober: 1,0 cm, Distancia occipucio-pared: 7 cm.
- Distancia trago-pared: 17 cm, distancia mentón-esternón en Flexión: 6 cm, en Extensión: 14 cm.
- Puntos sacro ilíacos: negativos.
- Entenosopatía aquiliana derecha.
- Fascitis plantar bilateral.

- Rayos x Selectivo de sacroiliacas: Sacroileitis bilateral simétrica grado III-IV.
- Rayos x Pelvis Osea: Sinfisitis del pubis grado II, ligera esclerosis acetabular bilateral, signo de barbelet. (Figura. 5).

HLA B27: Positivo

Figura 1. Nodulosis palmar.



Figura 2. Nodulosis plantar.



Exámenes complementarios

Hemograma con diferencial: Hb: 10,3g/l, Leucocitos: 7.9 x 10⁹/l, conteo de plaquetas: 286 x 10⁹/l

Hemoquímica: Suele afectar la piel y se han registrado perturbaciones en otros sistemas, como el endocrino y sistema digestivo.

- VSG: 46 mm/h
- PCR: 64
- TGP: 14 u/L
- Creatinina: 101 mmol/l
- Colesterol: 4.88 mmol/l
- Ácido úrico: 367 mmol/l
- Fosf. Alcalina: 165 mmol/l
- Urea: 4,4 mmol/l
- Factor Reumatoideo: Negativo
- cituria: negativa.
- Rayos x Torax PA: negativo
- Ultrasonido Abdominal: negativo
- Rayos x Columna cervical lateral.: rectificación columna cervical con formación de puentes óseos a nivel de C3-C4, C4-C5, C6-C7, calcificación de ligamento común vertebral posterior. (Figura.3).
- Rayos x Columna lumbar Lat.: Puentes óseos en L2-L3, L3-L4 y L4-L5 (caña de bambú), así como cuadratura de las vértebras lumbares de L2 a L5. (Figura. 4).

DISCUSIÓN

Teniendo en cuenta que es un paciente masculino, joven, raza blanca, con dolor lumbar inflamatorio crónico que apareció en la juventud (alrededor de los 27 años) y que se ha acompañado de rigidez lumbar, entenosopatías (aquiliana, plantar y condrocotal), anemia ligera y cambios radiológicos característicos de la enfermedad, somos del criterio que el mismo presenta una espondilitis anquilosante (EA).

Pensamos en este diagnóstico teniendo en cuenta los criterios de clasificación de New York modificados en 1984 para esta entidad.⁵

Criterios de Nueva York modificados para el diagnóstico de la EA.

1. Criterios Clínicos.

- a) Dolor lumbar y rigidez > 3 meses de duración que mejora con el ejercicio pero no se alivia con el reposo
- b) Limitación de movimientos de la columna lumbar en el plano sagital y frontal
- c) Limitación de la expansión torácica con respecto a los valores normales corregidos para edad y sexo †

2. Criterio radiológico

- a) Sacroilitis bilateral de al menos grado 2 o unilateral grado 3-4

**Interpretación:* Se establece el diagnóstico de EA si se cumple el criterio radiológico y al menos uno de los clínicos.

† < 2,5 centímetros.

Nos llama la atención el diagnóstico de EA en este paciente portador de una neurofibromatosis tipo 1, realizamos una amplia búsqueda en la bibliografía y aunque ambas afecciones presentan una predisposición genética no encontramos ninguna referencia a la asociación de las mismas, así como tampoco ningún mecanismo etiopatogénico que nos pueda explicar esta asociación, por lo que consideramos que la asociación de ambas afecciones en este paciente se debe a factores de susceptibilidad genética. Tampoco encontramos reportes de asociación entre neurofibromatosis tipo I afección reumática.

El paciente se encuentra en estos momentos con tratamiento con AINES y tratamiento rehabilitador.

Figuras 3. calcificación de ligamento común vertebral posterior.



Figura 4. Puentes óseos (columna en caña de bambú).



CONCLUSIONES

Nuestro paciente con neurofibromatosis tipo 1 ha cursado con síntomas generales, presencia de dolor lumbar inflamatorio crónico, entenosopatías y limitación de la movilidad de todos los segmentos de la columna vertebral, lo que nos permitió realizar el diagnóstico de espondilitis anquilosante, no se encontró reporte alguno de la asociación de ambas afecciones, como tampoco la relación mediante mecanismos etiopatogénicos que nos expliquen la presencia de ambas enfermedades.

Consideramos que este reporte resulta válido debido a que pone de relieve la asociación de 2 afecciones que afectan de manera significativa la percepción de calidad de vida de los pacientes que la padecen.

Figura 5. Sinfisitis del pubis grado II.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alarcón Segovia D. *Tratado hispanoamericano de Reumatología, volumen II*. Bogotá: Ed. Nomos S.A; 2006. p. 557-85.
2. Pérez-Grau M, Miró N, Prades, J, Vergés J, Lareo S, Roca-Ribas F. Neurofibromatosis tipo 2. *Acta Otorrinolaringológica Española*. 2010;61(4):306-11.
3. Vargas Martínez F, Arenas R. Enfermedad de von Recklinghausen. Una visión actual de las neurofibromatosis. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica*. 2009;7(3):181-89.
4. Moreno-Ulloa J. Transformación maligna de neurofibroma plexiforme mediastinal en un paciente con enfermedad de von Recklinghausen. A propósito de un caso. *Rev. Med Int Mex*. 2010;26(3):401-5.
5. Munhoz EDA, Cardoso CL, Tolentino EDS, Centurion BS, Gonçalves ES, Sant'Ana E, Rubira-Bulen IRF. Von Recklinghausen's disease-diagnosis from oral lesion: neurofibromatosis I; Enfermedad de Von Recklinghausen: diagnóstico desde la lesión oral: neurofibromatosis I. *Int. j. odontostomatol.(Print)*. 2010;4(2):179-83.

Los autores refieren no tener conflicto de intereses.

Recibido: 10 de marzo de 2014

Aprobado 25 de abril de 2014

Autor de la correspondencia: Dr. Urbano Solís Cartas. **Email:** urbano.mtz@infomed.sld.cu.

Centro de Reumatología, Calzada de 10 de Octubre No 122 esquina Agua Dulce. Cerro. La Habana, Cuba.