

Coxalgia derecha en una mujer de 65 años de edad

Raquel Almodóvar^a, Rafael Sáez^b, Pedro Zarco^a, Francisco Javier Quirós^a y Ramón Mazzucchelli^a

^aUnidad de Reumatología. Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. España.

^bMedicina Familiar y Comunitaria. Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. España.

Caso clínico

Mujer de 65 años de edad con antecedentes personales de cataratas, hipertensión arterial, depresión y gonartrosis bilateral de 4 años de evolución. Acude a nuestra consulta por presentar desde hacía 5 años lumbalgia mecánica no irradiada y desde hacía 3 meses dolor inguinal derecho, intenso, de características mecánicas. La paciente también refería hipoacusia progresiva y coloración oscura de la orina en los últimos años.

A la exploración física destacaba una coloración azulada del cartílago auricular de forma bilateral (fig. 1). En la exploración del aparato locomotor, la palpación de las apófisis espinosas dorsolumbares era dolorosa, así como la movilidad de la columna lumbar. La cadera derecha presentaba una limitación completa para la rotación con deformidad en flexo a -30° y en la rodilla derecha se objetivó dolor y crepitación a la palpación de la rótula, sin signos de sinovitis.

En las pruebas de laboratorio el hemograma, la cuantificación de inmunoglobulinas, calcio, fósforo, 25-OH vitamina D, paratirina, tirotrópina (TSH), anticuerpos antinucleares, HLA B27 y sistemático de orina fueron normales. Destacaban fosfatasa alcalina de 141 U/l (35-104 U/l) y proteína C reactiva de 9,3 mg/l (0-5 mg/l).

En la radiografía de pelvis (fig. 2) se observaba osteonecrosis de la cabeza femoral derecha con deformidad y colapso. En la radiografía de columna lumbar (fig. 3) se apreciaba calcificación de todos los discos intervertebrales con fenómeno de vacío y esclerosis subcondral de L5-S1. Se realizó una resonancia magnética de ambas caderas que mostraba cambios degenerativos y osteonecrosis evolucionada de la articulación coxofemoral derecha, edema de la médula ósea acompañante y sinovitis articular. La articulación coxofemoral izquierda presentaba las mismas alteraciones pero de forma incipiente.

Diagnóstico y evolución

Para llegar al diagnóstico definitivo se determinó el ácido homogentísico en orina de 24 h por fotometría, que mostró un valor de 1.175 mg/l (0-0 mg/l) y confirmó el diagnóstico de ocronosis.

Se observó que la orina tornaba a color oscuro con la exposición al sol (fig. 4). Se completó el estudio con un ecocardiograma en el que se objetivó esclerosis valvular aórtica, densitometría ósea con T score de columna lumbar de $-3,24$ desviaciones estándar (DE) y de cuello femoral de $-1,51$ DE y un estudio otorrinolaringológico que evidenció hipoacusia bilateral. Se le implantó una prótesis total de cadera derecha, con buena evolución y a los 8 meses se le colocó una prótesis total de cadera izquierda por destrucción articular rápidamente progresiva.

Discusión

La alcaptonuria es una rara enfermedad autosómica recesiva del catabolismo de la tirosina, caracterizada por ácido homogentísico en orina (alcaptonuria) y en diversos tejidos del organismo ricos en colágeno (ocronosis). Su prevalencia aproximada es de 1/1.000.000 de habi-



Figura 1. Fotografía del pabellón auricular en la que se evidencia una coloración azulada del cartílago auricular.

Correspondencia: Dra. R. Almodóvar.

Unidad de Reumatología. Fundación Hospital Alcorcón.
Avda. Budapest, s/n. 28922. Alcorcón. Madrid. España.
Correo electrónico: ralmodovar@fhalcorcon.es

Manuscrito recibido el 21-9-2007 y aceptado el 20-11-2007.



Figura 2. Radiografía simple de pelvis en proyección anteroposterior: se observa osteonecrosis de la cabeza femoral derecha con deformidad y colapso.

tantes¹. Es más frecuente y grave en el varón, con un pico de edad en los 30-40 años. Se han identificado hasta 16 tipos de mutaciones en el gen *HGO* humano² situado en el cromosoma 3. Se ha relacionado con HLA B27 positivo. Entre las manifestaciones clínicas de la ocronosis destaca una pigmentación oscura-azula-



Figura 3. Radiografía de columna lumbar en proyección lateral: se objetiva calcificación de todos los discos intervertebrales y fenómeno del vacío con esclerosis subcondral a nivel de L5-S1.

da en pabellones auriculares, regiones malesares y escleróticas. A menudo el cerumen del conducto auditivo externo es negro y en ocasiones produce un deterioro de la audición. La orina adquiere un color negro-parduzco al contacto con el aire, como consecuencia de la oxidación del ácido homogentísico que contiene. Puede haber afección cardíaca con calcificaciones de la válvula aórtica, soplos cardíacos sistólicos, afectación de troncos supraaórticos y del pericardio³. Se ha comunicado algún caso con afectación de la inmunidad celular y la consiguiente aparición de infecciones bacterianas recurrentes⁴. En una gran proporción de varones aparecen cálculos prostáticos de color negro⁵.

Con el paso del tiempo se desarrolla un cuadro de espondiloartrosis caracterizado por envaramiento progresivo de la columna lumbar y pérdida de la lordosis fisiológica que inicialmente se manifiesta como lumbalgia mecánica. Radiológicamente resulta característica la calcificación y la osificación de los discos intervertebrales con ausencia de osteofitos. En ocasiones se producen artropatías destructivas, sobre todo en hombros, caderas y rodillas⁶. En nuestro caso se produjo una artropatía rápidamente progresiva de las caderas con asociación de necrosis ósea avascular bilateral, algo no publicado hasta el momento actual y que quizá pudiera tener un papel patogénico. Se ha descrito la rotura espontánea de tendones como manifestación inicial⁷.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con la espondilitis anquilosante y la artrosis. El tratamiento actual es sintomático pues no hay terapia eficaz. Se ha probado dieta pobre en fenilalanina o grandes dosis de vitamina C sin éxito. En una revisión de casos con afectación lumbar por herniación del disco y compresión medular, se refiere que la cirugía puede ser útil en casos seleccionados⁸. Otro estudio mostró la ineficacia del tratamiento con alendronato⁹.



Figura 4. Muestra de orina que ha tornado a color oscuro tras la exposición al sol.

El interés del caso reside en la inclusión de la ocronosis en el diagnóstico diferencial de una paciente de edad media con destrucción rápidamente progresiva de las caderas y lumbalgia mecánica crónica.

Bibliografía

1. Kocyigit H, Gurgan A, Terzioglu R, Gurgan U. Clinical, radiographic and echocardiographic finding in a patient with ochronosis. *Clin Rheumatol.* 1998;17:403-6.
2. Beltrán-Valero D, Granadino B, Chiarelli I, Porfirio B, Mayatepek E, Aguaron R, et al. Mutation and polymorphism. Analysis of the human homogentisate 1,2 dioxygenase gene in alcaptonuria patients. *Am J Hum Genet.* 1998;62:776-84.
3. Cobos FJ, Molero R. Ochronosis: presentación de un caso con afectación multiorgánica incluido pericardio. *An Med Interna.* 2002;19:583-5.
4. Mori S, Kawaguchi T, Kakinuma H, Fuji-I H, Koga S, Suzushima H, et al. Alkaptonuria: A case complicated with valvular heart disease and immunodeficiency. *Intern Med.* 1994;33:512-6.
5. Concepción T, Banares F, Traba ML, Rodríguez de Minon JL. [Alkaptonuria, prostatic calculi, and ectopic ureter]. *Actas Urol Esp.* 1997;21:167-70.
6. Shimizu I, Hamada T, Khalpey Z, Miyanishi K, Hara T. Ochronotic arthropathy: pathological evidence of acute destruction of the hip joint. *Clin Rheumatol.* 2007;26:1189-91.
7. Jebaraj I, Rao A. Achilles tendon enthesopathy in ochronosis. *Postgrad Med J.* 2006;52:47-8.
8. Gürkanlar D, Dancayemez M, Solmaz I, Temiz C. Ochronosis and lumbar disc herniation. *Acta Neurochir (Wien).* 2006;148:891-4.
9. Aliberti G, Pulignano I, Pisani D, March MR, Del Poto F, Proietta M. Bisphosphonate treatment in ochronotic osteoporotic patients. *Clin Rheumatol.* 2007;26:729-35.