

OSTEOGENESIS IMPERFECTA
ESTUDIO PRELIMINAR

RAFAEL AUGUSTO ROBLES CABRERA

PLAN DE TESIS

1. INTRODUCCION
2. MATERIAL Y METODOS
3. HISTORIA
4. DIAGNOSTICO CLINICO
5. DIAGNOSTICO POR LABORATORIO
6. MANIFESTACIONES RADIOLOGICAS
7. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL
8. ANATOMIA PATOLOGICA
9. TRATAMIENTO
10. ESTUDIO ESTADISTICO
11. CONCLUSIONES
12. BIBLIOGRAFIA

Con el pasar del tiempo, el médico en contacto íntimo con la evolución de la cultura de todos los pueblos, participa en la realización de uno de los más caros anhelos del hombre, como lo es la felicidad intermediada por la salud.

No se puede dudar que los esfuerzos investidos por obtener esta meta, se encuentran lejanos a la común imaginación, tanto así que en el estudio del hombre por el hombre mismo, se hace realidad un verdadero alud de experiencias, resultado de numerosas investigaciones y la complejidad de estas disciplinas origina las especializaciones, siendo este mundo médico actual el que le toca vivir al médico de las últimas generaciones.

Cada una de estas ramas de la cultura médica son de sumo interés para el que no es profano de la medicina, algunas más que otras despiertan sentimientos humanos y premian el esfuerzo con la sonrisa agradecida. La ortopedia tiene algo de esto, produce con su modestia, taquicardia de emociones insospechadas, estimulación de metas aún no alcanzadas, es pletórica de oportunidades, es parte de la medicina y la medicina misma.

Al igual que un sin número de entidades patológicas la "Osteogenesis Imperfecta" es de un origen no demostrado, sospechándose una serie de condiciones causales, su cuadro clínico y sus complicaciones son un reto para el ortopedista entre otros y en la condición de aplicar su armamentario quirúrgico, cosecha fracasos en más de una oportunidad.

El cuadro que se presenta ante nosotros generalmente es el de un niño que no ha crecido y que en la más de las veces no camina, de cabeza grande y maxilar prominente, bajo sus cejas pobladas escasamente, dos ojos vivaces y saltones se encuentran coronados de un azul pizarra, parece que todo lo comprendiera, la respiración transcurre tan rápido como su vida misma, sentado, su estómago se hace prominente y se besa el ombligo prematuramente, la cortedad de sus frágiles miembros de piel fina, hacen curvas caprichosas sin armonía; las estadísticas son reales dicen "alta mortalidad", pocas posibilidades de vida; si hay oportunidad, se la dará el médico y la familia; la oportunidad existe y será aprovechada por el médico ortopedista, no lo dudo.

MATERIAL Y METODOS

1. Revisión estadística de los archivos de: Hospital de Ortopedia y Traumatología del Seguro Social y Hospital Roosevelt y de Recuperación, de esta ciudad capital, tomando en consideración todos los diagnósticos de egreso.
2. Revisión del total de fichas clínicas encontradas con diagnóstico de "Osteogenesis Imperfecta" en los hospitales anteriormente mencionados.
3. Con los datos obtenidos, se elaboró una ficha con los elementos clínicos, que permitió obtener valores numéricos, para la elaboración de cuadros estadísticos.
4. Estudio de las diferentes publicaciones de la especialidad, para contar con conceptos actuales.
5. Colaboración de médicos ortopedistas y Sala de Traumatología Infantil del Hospital General San Juan de Dios de esta ciudad.

Fue en el año de 1713 cuando se describe por vez primera la condición de múltiples fracturas en un feto. Posteriormente en el año de 1788 es presentada a la facultad de Medicina de la Universidad de Upsala una tesis con el título de Osteomalacia, en la cual se mencionan deformidades en el cuerpo y fracturas repetidas en los miembros de una misma familia, (dos hermanos, el hijo de uno de ellos y dos nietos). Ya en el año de 1831 se describe el hallazgo de escleróticas azules hecho por Henzschel. Dos años más tarde Lobstein reporta múltiples fracturas en un niño y en 1845 aplica el término de "Osteogenesis imperfecta congénita" al describir en un recién nacido haber sufrido múltiples fracturas intra-uterinas.

En 1848 Cornaz notó la asociación entre fragilidad ósea y escleróticas azules, medio siglo después Spurway describe esta peculiar asociación en cuatro generaciones. En 1900 Eddowes vuelve a afirmar estos dos signos. Bronson hizo un estudio en familia con escleróticas azules habiendo en los miembros de la misma una alta incidencia en repetidas fracturas. Luego se dice que la condición hereditaria se manifiesta más en la tercera y cuarta década. Por mucho tiempo un gran número de estos casos fueron reportados como raquitismo fetal. Ya en 1899 se habla de dos tipos: una temprana y otra tardía.

Los primeros estudios histológicos fueron hechos en 1899 en el laboratorio de Von Recklinghausen.

Muchos intentos químicos e histológicos se han hecho para definir la naturaleza de la enfermedad, particularmente la participación de glándulas internas. Inclusive la participación de la dieta ha sido sospechada así como enzimas sistémicas. Gradualmente se ha ido formando la idea de un defecto congénito en el desarrollo del tejido mesenquimatoso.

Durante los años numerosas sugerencias respecto al tratamiento se han hecho.

En Guatemala realmente el tema no ha tenido una investigación profunda y en la Biblioteca de la Facultad de

DIAGNOSTICO CLINICO:

Definición:

Padecimiento hereditario, generalizado de uno de los elementos del tejido conjuntivo, con manifestaciones clínicas en: ojos, oídos, esqueleto y piel (McKusick).

Anomalía congénita poco frecuente, caracterizado por: Síntesis defectuosa del tejido conectivo, en este caso la matriz orgánica del hueso (Follis).

Sinónimos:

1. Fragilidad ósea (Fragilitas ossium).
2. Osteopsatrosis idiopática.
3. Enfermedad de Eddowes.
4. Enfermedad de Lobstein.
5. Enfermedad de Van Der Hoeves.
6. Enfermedad de Vrolik.

La nosografía de este síndrome ha sido considerablemente confusa debido a la variabilidad de sus expresiones clínicas.

Se han descrito dos formas clásicas:

1. Congénita
2. Tardía Leve
 Grave

Existe un trastorno hereditario, caracterizado por fragilidad de los huesos, pero sin escleróticas azules, con el nombre de osteopsatrosis idiopática. Pero con los datos clínicos disponibles nos autorizan a opinar que las distintas entidades clínicas hasta ahora descritas con nombres distintos; no son sino una sola enfermedad con múltiples complicaciones orgánicas y con gran variabilidad en lo que se refiere a su cuadro clínico.

Fisiopatología Clínica:

Algunos trastornos hereditarios no se manifiestan al nacer, sino que se desarrollan al cabo de unos años, pese que el gen mutante heredado para el trastorno correspondiente tiene que haber estado presente en el momento de la fecundación. Término creado por Gowers describe una debilidad hereditaria de un tejido el cual parece normal por algún tiempo, después de un lapso produce degeneración prematura del mismo. Observación clínica de que todas las enfermedades heredadas se manifiestan al nacimiento y pueden aparecer mucho tiempo después.

McKusick: Ha supuesto que diversas enfermedades del tejido conectivo son también de este tipo como; el Seudoxantoma elástico para la segunda década de la vida, Síndrome de Marfan defecto posible del tejido elástico, Síndrome de Enlers-Danlos defecto probable en la formación de fibras colágenas entrelazadas, Síndrome de Husler anomalía posible en la formación de mucopolisacáridos y en el caso de la Osteogénesis Imperfecta son las fibras las anormales y por esta razón se cree que la anomalía básica se halla en la maduración de la colágena.

Herencia:

Lo más común es que la osteogenesis imperfecta se herede con carácter autosómico dominante. Algunos datos genéticos se encuentran todavía confusos. Determinados caracteres, especialmente en casos esporádicos y la forma llamada congénita, sugieren un tipo recesivo de herencia, en cierto número de casos.

Manifestaciones Clínicas:

Esqueleto: Carácter sobresaliente de esta enfermedad es la producción de fracturas múltiples a consecuencia de traumatismos leves. Cuando se descubren fracturas intrauterinas; puede hacerse el diagnóstico prenatal. Por lo común después de la pubertad disminuye la frecuencia de fracturas. Que posteriormente puede aumentar. Especialmente después de la menopausia. También se observa encorvamiento de las extremidades. Los rayos X muestran: Osteoporosis, vértebras de pescado o en reloj de arena y platibasis (Impresión basilar del cráneo). La bóveda craneal tiende a ser prominente en ambos lados y la cabeza y cara adquieren una configuración triangular que con frecuencia permite el diagnóstico

por simple vista.

Ojos: Las escleróticas que pueden mostrar diversos tonos de azul es el único dato importante.

Oídos: La sordera muestra los caracteres clínicos convencionales de la otosclerosis: comienza en edad variable, progresión constante y probabilidad de iniciarse durante el embarazo. En algunos casos la membrana timpánica es también azul, como sucede en las escleróticas.

Articulaciones: La laxitud de las articulaciones es una de las cuatro características primordiales de esta enfermedad. Esto causa, por lo menos parcialmente: 1) Pié Plano. 2) Cifoscoliosis. 3) Luxación habitual de las articulaciones. 4) Ruptura de los tendones cuando se hacen esfuerzos sumamente pequeños.

Otros: Aumento en frecuencia de Hernias. Dientes típicamente pequeños, deformes y de color amarillo azulado. Y la Cifoscoliosis con el transcurso de los años puede dar complicaciones de índole cardio-vascular y respiratorias.

DIAGNOSTICO POR METODOS DE LABORATORIO:

Calcio: El calcio físico normalmente es de 9.0 a 11.5 mg.% y ligeramente más alto en niños, sin embargo se encuentra en cifras normales al igual que en tumores de células gigantes, displasia fibrosa polioestática, osteoporosis por menopausia, osteitis deformante y la osteomielitis; Kolmer ha encontrado en algunos casos calcio físico bajo.

Fósforo: Con respecto al fósforo también se ha encontrado en la casi totalidad de casos en límites físicos normales al igual que en las enfermedades relacionadas.

En lo que respecta a la Fosfatasa Alcalina y Vitamina D; a pesar de tener un papel importante en la osificación y mineralización ósea, no presentan cambio alguno en la osteogénesis imperfecta.

MANIFESTACIONES RADIOLOGICAS:

La osteogénesis imperfecta afecta el esqueleto entero, las

manifestaciones radiológicas varían de acuerdo con la gravedad de la enfermedad, pero en general los huesos muestran osteoporosis y evidencia de fracturas antiguas o recientes. Los cambios óseos puede que no aparezcan o que se desarrolle en los primeros años de la vida; cuando aparecen, son rápidamente progresivos. La osteoporosis refleja una actividad osteoblástica inadecuada. Las trabéculas son finas y separadas, la corteza es delgada. En virtud de la osificación endocondrial suple pequeñas y pocas porciones del hueso en total; los huesos usualmente son cilíndricos y tienen una longitud normal; su diámetro sin embargo tiende a ser más pequeño que lo normal, como consecuencia del trastorno de la osteogénesis perióstica.

Las extremidades de los huesos cilíndricos aparecen anchas, porque las trabéculas están separadas, la zona de calcificación provisional puede aparecer más opaco que lo normal. Sin embargo en las formas graves de la enfermedad encontradas en el neonato, los huesos largos pueden ser más anchos y cortos, secundario a fracturas múltiples, pero la corteza es delgada.

En las formas infantiles graves de la enfermedad la apariencia radiológica del cráneo son muy francas. Múltiples centros de osificación menos opacos que lo normal, son evidentes o estos crecen ligeramente alargados, dando la apariencia de un mosaico al cráneo.

Fracturas de compresión de los cuerpos vertebrales son y se manifiestan por la disminución de la altura de las vértebras, las deformidades biconcavas de las vértebras se observan frecuentemente.

Los centros epifisarios tienen una configuración normal. Las fracturas y deformidades forman parte integral de las apariencias radiográficas. La estatura subnormal puede resultar de la interferencia con el crecimiento y fracturas múltiples. En las metafisis, como se ve secundariamente a fracturas diafisarias múltiples. La deformidad del estiramiento del músculo es evidente. En las formas menos severas de la enfermedad las fracturas frecuentes pueden ser el punto dominante con poca anomalía de la corteza.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:

A) Congénita o Letal:

El niño afectado muestra numerosas fracturas, producidas en parte en el mismo útero y en parte durante las maniobras del parto y por lo tanto unas se encuentran ya consolidadas, mientras otras son muy móviles todavía. Esos niños suelen nacer antes de tiempo y por lo general mueren muy pronto. Por regla general son niños deformes. Las extremidades parecen muy cortas y la piel de ella muestra estriación transversal. En contraposición a la acondroplasia presenta una pseudomicromelia, pues las proporciones de los huesos no afectados por fracturas o distorsiones son normales. El aspecto de manos y pies es por completo normal. La radiografía muestra únicamente huesos de contextura delicada. El acondroplásico presenta micromelia verdadera, es enano desproporcionado y la mano en forma de tridente.

B) Tardía (Fragilitis Ossium Hereditaria):

Se manifiesta la fragilidad ósea anormal no antes del desarrollo post natal y los niños son afectos viables. Es de carácter familiar. La tríada clásica de estos pacientes es: escleróticas azules, fragilidad ósea generalizada e hipoacusia.

Pacientes presentan talla disminuida, anomalías de la forma del cráneo, anomalías en las articulaciones. La primera fractura se observa durante el parto o postparto inmediato, principalmente de huesos largos, la fractura consolida en el tiempo adecuado, en algunos casos tardan un tiempo más, con mayores o menores desviaciones de sus ejes o dislocaciones. Al alcanzar la madurez de su esqueleto se va perdiendo lentamente. Desde los 20 a 50 años, tales individuos parecen estar libres de molestias, exceptuando las derivadas de las alteraciones estáticas producidas por antiguas fracturas. Pasados los 50 años comienzan a quejarse cada vez de dolores de espalda, porque a su fragilidad ósea general se va añadiendo la osteoporosis involutiva. La enfermedad no afecta la inteligencia del individuo.

Osteopsatirosis Idiopática (Enfermedad de Lobstein):

Estos pacientes solo presentan Hipostosis universal y

fragilidad ósea, sin presentar el enanismo de la osteogénesis imperfecta clásica, si no tienen figura esbelta y buena talla. La aparición esporádica es lo habitual y en cambio, la familiar es muy rara.

Algunos autores solo reconocen la forma congénita y tardía, dándole a esta última la denominación de Osteopsatirosis.

El diagnóstico diferencial de esta entidad se debe establecer principalmente desde que el niño nace con la siguiente patología:

Salter la clasifica como Tipo Infantil, tipo Juvenil y tipo Fetal. Diagnóstico de laboratorio: Ca, P, fosfatasa alcalina, Vel. de sedimentación no muestran ninguna alteración.

Fractura de Clavícula, Húmero ó Fémur. Las fracturas consecutivas a traumatismos del parto no son excepcionales, y aunque la capacidad de regeneración y modelación del hueso en esta etapa de la vida es muy favorable, el mal manejo puede conducir a secuelas indeseables; como son la posición viciosa, detención del crecimiento y atrofia de segmentos. Las fracturas de clavícula en el recién nacido son de las más frecuentes durante el parto y se calculan en 0.5 a 3.5 % de todos los nacimientos. Aún cuando es más común en partos con distocia, pueden así mismo presentarse en partos normales, suponiendo que el tamaño grande del niño cuyos hombros forman un obstáculo temporal, y el choque contra el pubis o el promontorio, facilita dicho accidente. Esto puede suceder comunmente en los hijos de madres diabéticas, pero es raro en los niños de bajo peso al nacer. La acción del obstetra al ejercer tracción sobre la cabeza o el brazo elevado, la extracción de hombros en diámetro oblicuo, maniobras de Kristeller, maniobra de Rojas, pueden determinar la fractura. El mismo tocólogo puede fracturar al niño cuando son partos podálicos con retención de cabeza última o versiones y grandes extracciones.

Cuando se fractura fémur o húmero también puede ser consecutivo, a partos difíciles al hacer presión o tracción sobre los miembros.

Es por eso que todo recién nacido al cual se le encuentran fracturas debe investigarse el tipo de parto y las maniobras utilizadas en la resolución del mismo, ya que una fractura puede ser secundaria a patología ósea per se, como lo es la Osteogénesis Imperfecta y no a manipulaciones utilizadas durante la resolución

del mismo.

Osteoporosis Juvenil Transitoria:

Este es un trastorno de la formación del tejido óseo, que aparece en la infancia que, entre otras alteraciones, conduce a un gran estrechamiento de altura de las vértebras, las cuales se encuentran deformadas en forma bicóncava y que recuerdan por ello las vértebras de los peces. El origen de este trastorno idiopático, se da en ambos sexos y no es frecuente, apareciendo generalmente en la pubertad.

Presentan enanismo desproporcionado (tronco corto y extremidades largas), genu valgum o varus y una tendencia a las fracturas espontáneas. Las condiciones mejoran en el curso de los años y por último solamente ciertos defectos de marcha o unos codos que no pueden extenderse completamente recuerdan la enfermedad pasada.

Diagnóstico de Laboratorio; aumentada la excreción urinaria de calcio. Rx: osteoporosis generalizada.

Hipofosfatasia:

Esta entidad es caracterizada por una mineralización anormal del hueso, disminución de la actividad de la fosfatasa alcalina en el suero y excreción aumentada de fosforiletanolamina por la orina, asimismo disminución de la excreción de OH-prolina en la orina.

El nivel sanguíneo de fósforo es normal, pero el calcio puede estar elevado en los niños gravemente afectados.

Hay defecto en la síntesis de la matriz ósea y se hereda como carácter recesivo simple. Los niños se presentan irritables, desnutridos sufren convulsiones o neumonías recurrentes. Los niños mayores están generalmente sanos y las primeras manifestaciones pueden consistir en deformidades ortopédicas como el geno valgus o varus, insuficiencia del desarrollo y pérdida prematura de dientes caducos.

Las radiografías muestran alteraciones similares al raquitismo, en el niño gravemente afectado el cráneo es blando, y las

fontanelas y suturas aparecen grandes, debidas a extensas zonas de ostroide no calcificado. Paradójicamente en los sobrevivientes es frecuente la craneosinostosis craneana.

Acondroplasia:

La característica más importante es el de ser enano de miembros cortos, siendo éstos desproporcionadamente más cortos que el tronco. Es transmitido por gen autosómico dominante. Presentan micromelia verdadera y mano en forma de tridente. Radiológicamente los huesos son gruesos pero deformados como lo indica la presencia de casos de cúbito varus, geno varus, coxa vara y lordosis lumbar.

Poseen mentalidad normal y vida normal.

ANATOMIA PATOLOGICA:

Como el trastorno esquelético guarda relación con modificaciones en esclerótica, piel, sistema cardiovascular, ligamentos y otros tejidos mesenquimatosos se ha postulado que la alteración fundamental reside en la formación del tejido conectivo en toda la economía.

Los cambios morfológicos característicos son más notables en los huesos largos. Estos suelen ser inusualmente delgados pero aumentan progresivamente de volumen hacia las epífisis lo que produce extremos abultados como masa. A veces el hueso tiene diámetro normal. La corteza es delgada y porosa casi siempre es muy quebradizo y duro pero a veces presenta calcificación disminuida. Por el sostén defectuoso, a menudo hay movilidad excesiva de las articulaciones. La formación inadecuada de tejido conectivo es equivalente al desarrollo defectuoso y la delgadez de la esclerótica que produce el color azul (dependiente de su carácter translúcido) plenamente identificado en clínica.

Desde el punto de vista histológico en las regiones atacadas la osteogénesis es insuficiente. La corteza está adelgazada, los conductos de Havers son anchos y los canalículos óseos presentan extremos abiertos. Los conductos ensanchados pueden contener tejido fibroso vascular y a menudo el volumen total de estos espacios óseos equivale al de la matriz calcificada.

El número de osteoblastos y osteoclastos puede ser normal pero en muchos casos las células óseas están substituidas por fibroblastos fusiformes y hay disminución aparente del número de células osteógenas. En los niños que sobreviven con frecuencia se observan fracturas secundarias y focos de fracturas consolidadas.

TRATAMIENTO:

Para la enfermedad subyacente no existe tratamiento alguno, se debe encaminar a que tanto padres como hijos afectados deben adoptar precauciones razonables; con frecuencia es necesario recurrir a largas abrazaderas protectoras de la pierna y a las muletas.

Las fracturas patológicas suelen ser tratadas con medidas ordinarias, pero debe evitarse la prolongada inmovilización puesto que añade un problema, el de la atrofia por inactividad (osteoporosis por inactividad), a la debilidad ósea ya existente. En el tipo infantil moderadamente grave el procedimiento operatorio consiste en osteotomías segmentarias múltiples de los huesos largos y en la fijación de barras metálicas intramedulares desarrollada por Sofield, cumple el doble propósito de corregir las graves deformidades óseas y de proporcionar un soporte interno para prevenir nuevas fracturas y la recidiva de la deformidad.

Este método de tratamiento ha salvado a muchos niños afligidos gravemente por tener que vivir confinados a una silla de ruedas.

A continuación se expresará algo de las fracturas obstétricas las cuales suceden en la variedad de osteogénesis imperfecta pura.

Durante el parto de un feto que de por sí tiene fragilidad ósea generalizada y agregado a esto que sea distócico cuando la amenaza de anoxia fetal puede requerir una extracción rápida del feto pueden producirse fracturas inadvertidas o luxación de una articulación. Las fracturas obstétricas múltiples casi siempre son patológicas y su causa más frecuente es la osteogénesis imperfecta.

La fractura obstétrica de la tibia es rara y cuando ocurre casi siempre es patológica. Cuando durante el parto se fractura el húmero o fémur el tocólogo siente y oye como se rompe el hueso.

Las fracturas suelen ser más frecuentes en estos huesos:

húmero, fémur, clavícula; asimismo pueden suceder aisladas o combinadas. Otras fracturas que pueden presentarse aunque son menos constantes son: fractura de cráneo, aplastamiento de vértebras, costillas, tibia.

Por el hecho de que lo más constante son las fracturas inicialmente mencionadas se detallará a continuación la técnica para tratarlas.

Húmero: La diáfisis del húmero es particularmente susceptible a una fractura obstétrica durante el parto especialmente si viene de nalgas. La fractura completa está en la diáfisis y con frecuencia va acompañada de una lesión del nervio radial pero esta última por ser sólo una neuropraxia se recupera completamente. El brazo fracturado del recién nacido está evidentemente colgante y el diagnóstico se confirma por exploración radiológica; así que el brazo del niño debería ser vendado sobre el pecho durante un período de dos semanas al término del cual la fractura se ha unido clínicamente. La ligera deformidad angulosa residual mejora con el subsiguiente crecimiento, pero las deformidades rotacionales son permanentes y se deben tratar en otra forma que posteriormente se hablará.

Fémur: Tiene más oportunidad de suceder durante un parto de nalgas. La deformidad clínica y miembro inferior colgante son evidentes y la exploración radiológica confirma el diagnóstico de fractura que se localiza por lo general en diáfisis. La tracción cutánea hacia arriba (Bryant) sobre ambas extremidades inferiores proporciona la adecuada alineación de la fractura, la cual está unida en 3 semanas.

Clavícula: El niño se abstiene de mover la extremidad afectada durante la primera semana (Pseudoparálisis) puede ser diferenciada la verdadera parálisis producida por la lesión del plexo braquial por exploración clínica aunque pueden coexistir ambas entidades, la exploración radiológica confirma el diagnóstico. La fractura se une con notable rapidez apreciándose en término de 10 días un callo bastante grande tanto clínicamente como radiológicamente.

La simple protección con un cabestrillo y un vendaje es el único tratamiento requerido.

De las otras fracturas que pueden suceder:

Cadera: Suele requerir diagnóstico diferencial con luxación congénita de la cadera por artrograma, el tratamiento es inmovilización de la cadera en abducción y flexión mediante un vendaje en espiga por 2 semanas.

Columna: Son raras pero son muy graves por complicarse de paraplejías. El tratamiento de acuerdo al caso.

Tibia: Es rara pero si se encuentra hay que evaluar grado de desviación o tratar de corregir al máximo, una vez logrado poner yeso (bota alta de yeso), siempre se debe hacer diagnóstico diferencial con Pseudoartrosis congénita de tibia.

Fx. Costales: Solamente se deben observar y usar analgésicos.

Tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta Tardía: Regularmente se producen fracturas de huesos largos: fémur, tibia, húmero, cúbito y radio.

Fracturas de muñeca y antebrazo: Sumamente frecuentes a causa de caídas en las que fuerzas son transmitidas desde la mano al cúbito y radio.

Epífisis radial distal: La fractura-separación es con mucho la lesión más común de la placa epifisiaria (50 % del total) dado que esta fractura-separación se debe a una lesión por hiperextensión forzada y supinación. Se puede reducir mediante una combinación de flexión y pronación que debe ser inmovilizada con un vendaje del antebrazo por encima del codo en posición de pronación por 3 semanas.

Tercio Distal de Cúbito y Radio: Fracturas incompletas; en niños pequeños, la fractura más frecuente a modo de hebilla, que sólo se debe proteger por 3 semanas. Si es en tallo verde, se requiere reducción cerrada por manipulación si hay angulación importante.

Fracturas completas: Si sólo está fracturado el radio, la herida ha tenido lugar en posición de supinación, por consiguiente la reducción es más estable en posición de pronación. Cuando están fracturados cúbito y radio la reducción es más estable en el

antebrazo en posición intermedia. En uno u otro caso requiere vendaje con yeso bien adaptado situado encima del codo por 6 semanas.

Tercio Medio de Cúbito y Radio: En tallo verde; puede ser completamente reducidas por manipulación cerrada con tal que se utilice la refracturación de la restante parte intacta de la corteza.

Las fracturas con desplazamiento del tercio medio son inestables y puede resultar difícil reducirlas así como contener su reducción, se debe mantener inmovilización por vendaje escayolado bien modelado y encima del codo en la posición más estable por 8 semanas. Las fracturas inestables de los dos huesos deberían ser examinadas radiológicamente cada semana por lo menos durante 4 semanas a fin de descubrir cualquier alteración de posición. Si se produce la angulación, la nueva manipulación se practica 2 semanas después de la herida momento en que los lugares de la fractura se han vuelto adecuados y la reducción tiene más probabilidad de pegar. No hay indicación para una reducción abierta de fractura en niños.

Tercio Proximal de Cúbito y Radio: Fractura-luxación de Monteggia: Reducción cerrada se obtiene corrigiendo la angulación de la fractura cubital y reponiendo la cabeza radial a su debida relación con el cóndilo humeral. La inmovilización de la extremidad mediante vendaje con el codo en posición de aguda es necesaria por 6 semanas para mantener la reducción.

Fractura de húmero: Fractura supracondilea: Sin desplazamiento sólo requieren inmovilización del brazo con codo flexionado por 3 semanas. Con desplazamiento; reducción cerrada que se facilita usando la charnela perióstica intacta. Así una tracción suave sobre el antebrazo (con el codo ligeramente flexionado para evitar la tracción de la arteria braquial) coloca los fragmentos bien alineados. En esta fase (no antes) el codo se flexiona más allá del ángulo recto. Una vez reducida la fractura se hace control radiográfico antero-posterior y lateral. Después se inmoviliza el brazo con vendaje que no apriete mucho la zona de tumefacción. Idealmente se deben hospitalizar para observarlos (el yeso se coloca por 3 semanas). Las fracturas inestables así como las que presentan considerable tumefacción de partes blandas o trastorno circulatorio se tratan de mejorar con tracción esquelética continua mediante una aguja situada en el olécranon.

Diáfisis de Húmero: Con poco desplazamiento: Cabestrillo y vendaje toraco-braquial que fije el brazo al pecho.

La mayor parte de fracturas con desplazamiento pueden ser tratadas por reducción cerrada seguida de aplicación de un yeso en espiga, del hombro por 6 semanas.

Las fracturas muy inestables particularmente las de niños mayores pueden requerir tracción esquelética continua por algunas semanas, para luego sustituirla por vendaje escayolado. El yeso colgante es un método ineficaz de tracción durante las primeras semanas y sobre todo es incómodo.

Fractura de Tibia: La mayor parte de fracturas de tibia tienen poco desplazamiento, así que se reduce cerrada y colocación de vendaje por 3 a 4 semanas más. No existe prácticamente indicación alguna de reducción abierta de una fractura de tibia.

Fractura de Fémur: si se trata de una fractura alineada se coloca yeso en espica.

Si se trata de una fractura desalineada en niños menores de 2 años se deben poner con tracción de Bryant por 2 semanas y luego colocar yeso en espica.

Si son niños mayores de 2 años se usa tracción de Thomas (férula) colocando al niño en bastidor inclinado por 2 semanas y luego colocar yeso de espica.

Tratamiento de Deformidades:

Una vez establecida una deformidad se debe recurrir a las osteotomías correctivas o a la fijación con clavos intramedulares:

Fémur y Tibia:

Indicación: deformidad angular grave de fémur o tibia.

Técnica:

1. Se practica incisión sobre la zona de deformidad.

2. Por medio de perforaciones se dibuja una osteotomía en forma de "V".
3. Los taladros se unen con un osteótomo cortante.
4. Para la osteotomía de la tibia se practica una segunda incisión a un nivel ligeramente superior sobre el peroné. La osteotomía sobre el peroné puede realizarse también después de varias perforaciones.
5. La osteotomía debe ser oblicua.
6. La deformidad se corrige tanto en el sentido de la rotación como en el angular.
7. Se sutura la herida con catgut crómico fino para la facia y para piel puntos discontinuos de alambre.
8. Se aplica vendaje enyesado. En el caso de la tibia es suficiente un largo vendaje enyesado del miembro. En el caso de fémur es conveniente hasta la cadera.
9. Cuando se ha fracturado la osteotomía de tibia es conveniente doblar ligeramente la rodilla para procurar una mayor estabilidad del foco de osteotomía.
10. Se han descrito muchas variantes de osteotomía. Moore preconiza la osteotomía en dos niveles distintos, en la cual la osteotomía se realiza parcialmente después de cuatro semanas (cuando ya existe callo en lugar de la osteotomía) se extrae el vendaje enyesado y se completa manualmente la osteotomía.
11. Existen otras variantes: Incluyendo el uso de la fijación con clavo por encima y por debajo de la osteotomía. Particularmente valioso cuando se quiere lograr rotación. En estos casos se practica en la tibia una osteotomía en forma de "Z", en la parte media de la diáfisis y se extirpa un pequeño segmento de la cortical de la tibia para permitir que la cortical se oponga a la otra.

Osteotomía de la porción distal del húmero para la deformidad en varo consecutiva a consolidación defectuosa de las fracturas supracondileas:

Indicación: Deformidad en varos de grado moderado a grave, después de consolidación defectuosa de la extremidad distal del húmero.

Técnica:

1. Torniquete neumático.
2. Se hace pequeña incisión externa directamente sobre la cara externa de la porción distal del húmero proximal al epicóndilo del húmero.
3. Se observa intervalo entre supinador largo y tríceps y se profundiza incisión hasta periostio.
4. Se descubre húmero por encima del cartílago epifisiario.
5. Es conveniente no despejar el periostio directamente sobre el cartílago epifisiario.
6. Se descubre en la parte anterior la porción distal del húmero así como entre el braquial anterior y supinador largo.
7. Se practican varias perforaciones en sentido transversal a través de la porción distal del húmero expuesto.
8. Más o menos en la mitad anterior de la primera hilera de perforaciones se practican nuevas perforaciones oblicuas.
9. Todas las perforaciones se unen entonces con un osteótomo cortante con lo que se extirpa una pequeña cuña de hueso con base externa.
10. Luego de extirpar la cuña ósea y de la aposición de los fragmentos del húmero queda corregida la deformidad en varos.
11. Se estabiliza la osteotomía por varios alambres trenzados de Kirschner.
12. Si se usan alambres se cortan debajo de la piel para que no haya necrosis.

13. Es necesario hacer corrección del codo en extensión completa con el fin de determinar cuidadosamente el grado de corrección obtenida.
14. Si la corrección es insuficiente, como puede comprobarse con el codo en extensión, se extirpa más hueso.
15. Se sutura entonces las capas de facia y músculo con catgut crónico fino, tejido celular subcutáneo con puntos de catgut, y piel con puntos de alambre.
16. Vendaje enyesado de hombro hasta articulaciones metacarpofalángicas, alrededor de tórax, hasta pelvis del lado opuesto.

Enclavamiento Intramedular de la Tibia:

Técnica:

1. La rodilla se flexiona a 90 grados y la cadera a más o menos 130°.
2. Se practica pequeña incisión inmediatamente dentro del tubérculo tibial.
3. Se usa un taladro de 9 mm. para perforar cortical interna.
4. Primeramente la perforación se practica en ángulo recto al hueso y entonces se dirige hacia la cresta de la tibia.
5. En las profundidades de la incisión se introduce un pequeño separador metálico para proteger piel y partes blandas.
6. Se introduce la punta del clavo en la perforación con la aleta dorsal dirigida hacia adelante.
7. Las dos aletas que constituyen la superficie posterior se apoyan sobre la cortical posterior de la tibia.
8. Se empuja el clavo al interior del conducto medular y tan pronto como se experimente cierta resistencia se hunde la porción media del clavo, de forma que la punta se dirija hacia adelante.

9. El progreso del clavo se comprueba mediante otro clavo del mismo tamaño sostenido en la parte externa.
10. Si la posición es correcta se cesa de introducir el clavo de forma que la porción delgada forme una pequeña prominencia.
11. Se cierra por planos.
12. Vendaje enyesado desde los dedos hasta encima de la rodilla.

ESTUDIO ESTADÍSTICO

MOTIVO DE CONSULTA, EDAD, SEXO, DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO

Edad	Sexo	Motivo de consulta	Diagnóstico	Tratamiento
12 a 7 m.	M	Trauma de miembro sup. der.	Fractura olécranon Osteogénesis Imperfecta.	Aparato de yeso y clavo de Steimann
2a. - 11 m.	M	Trauma de miembro inf. der.	Deformación en arco de fémur - Osteogénesis Imperfecta	Aparato de yeso y tracción de Bryant
1a. - 6 m.	F	Trauma de ambos muslos	Osteogénesis Imperfecta	Spika de yeso
5a. - 4 m.	M	Trauma de miembro sup. der.	Fractura de antebrazo derecho. Osteogénesis Imperfecta.	Tratamiento médico con Calcigenol
3a. - 3 m.	F	Deformidad muslo izquierdo	Fractura de fémur Osteogénesis Imperfecta	Spika de yeso.
2a. - 2 m.	M	Deformidad miembro inf.	Disostosis cleidocraneal - Osteogénesis Imperfecta	Spika de yeso y tracción de Bryant.
2 hrs. - 15	M	Deformidad de miembro inf.	Osteogénesis Imperfecta.	No anotado.
1a. - 3 m	M	Diarrea - Vómitos - bajo peso	Osteogénesis Imperfecta	Aderogyl - Orgabolín
18a.	F	Trauma miembro inf. der.	Osteogénesis Imperfecta - Acondroplasia	Osteosíntesis con clavo de Kuntscher.
10a.	M	Trauma miembros inf. y sup.	Osteogénesis Imperfecta - Fractura de fémur y húmero	No anotado.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TABULACION DE DATOS:

	No. de Casos	%
SEXO		
Masculino	7	70
Femenino	3	30
Total	10	100 %
Antecedentes personales:		
Fracturas Previas	4	40
Deformidad de miembros Inf. desde el nacimiento	5	50
I.R.S., B.N.M., Anemia	1	10
Motivo de Consulta:		
Traumatismo miembros superiores	2	20
Traumatismo miembros inferiores	4	40
Deformidad miembros inferiores	3	30
Diarrea, vómitos y pérdida de peso	1	10
Edad:		
0 días a 4 años	6	60
4 años un mes a 8 años	1	10
8 años un mes a 12 años	1	10
12 años un mes a 16 años	1	10
Mayor de 16 años	1	10
NOTA: El Paciente de menor edad fue de 2 horas 15 minutos y el de mayor edad fue de 18 años.		
Parto:		
Eutósico Simples	7	70
Gemelar	1	10
Cesárea segmentaria transperitoneal	1	10
No se conoce el dato	1	10

	No. de Casos	
Atención del Parto:		
Atendido en casa	1	10
Atendido en Hospital	8	80
No se conoce el dato	1	10
Peso al nacimiento:		
3 Lbs. a 4 Lbs.	2	20
4 Lbs. 1 onza a 5 Lbs.	2	20
5 Lbs. 1 onza a 6 Lbs.	1	10
6 Lbs. 1 onza a 7 Lbs.	0	00
Mayor de 7 libras	1	10
No se conoce el dato	4	40
El promedio de los pesos conocidos fue de 5 libras 5 onzas. El menor de los pesos fué de 3 libras 4 onzas y el mayor de 7 libras 4 onzas.		
Hospitalizaciones después del nacimiento y su causa:		
Prematurez	1	10
Bajo peso	1	10
No hospitalizados	8	80
NOTA: Los dos pacientes que necesitaron hospitalización tuvieron una estancia hospitalaria de 2 meses cada uno.		
Antecedentes Familiares:		
Positivos: Madre de corta estatura, con xifosis, ojos saltones, que falleció en el parto	1	10
Negativos:	9	90
Edad de primera y última consulta:	No. de Consultas	
Primera Consulta	Ultima consulta	
12 años y 7 meses	18 años	5

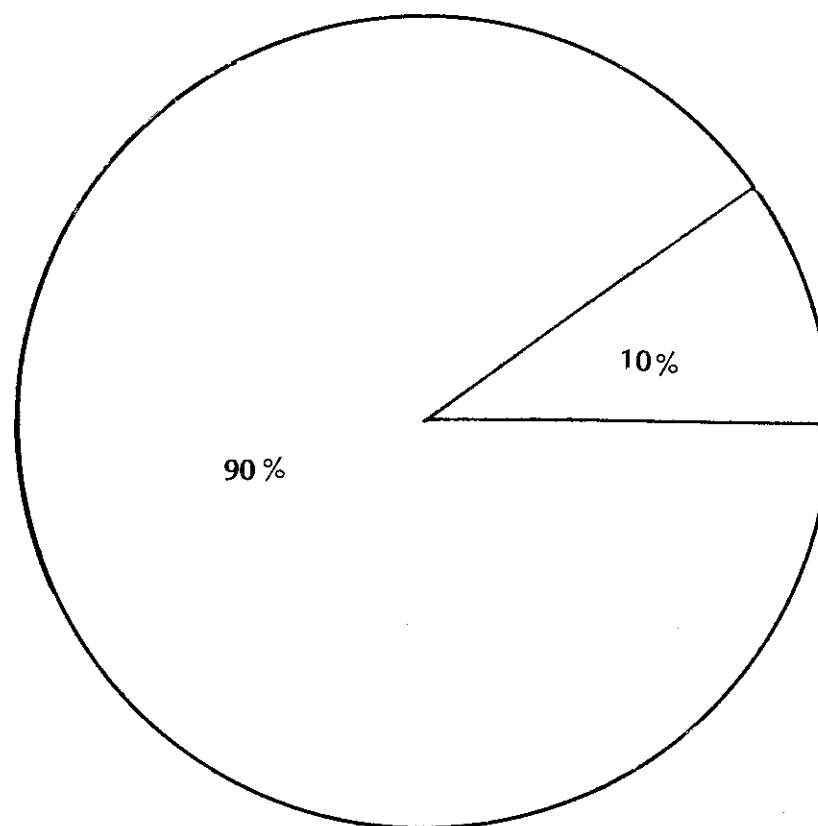
		No. de Casos	%
2 años 11 meses		1	1
1 año 6 meses		1	1
5 años 4 meses		1	1
3 años 3 meses	6 años	4	4
2 años 2 meses		1	1
2 horas 15 minutos		1	1
1 año 3 meses	Falleció por B.N.M., en el hospital	1	1
18 años	20 años	2	2
6 años	10 años	1	1
Consultas:		No.	%
Consulta única		7	70
2 Consultas		1	10
4 Consultas		1	10
5 Consultas		1	10

Edad de última consulta	Diagnóstico	No. de Consultas
18 años	Fractura multifrag- mentaria de occipital	5
20 años	Fractura de fémur izquierdo no puede caminar.	4
6 años	Consolidación ósea adecuada, fémur de- recho.	2

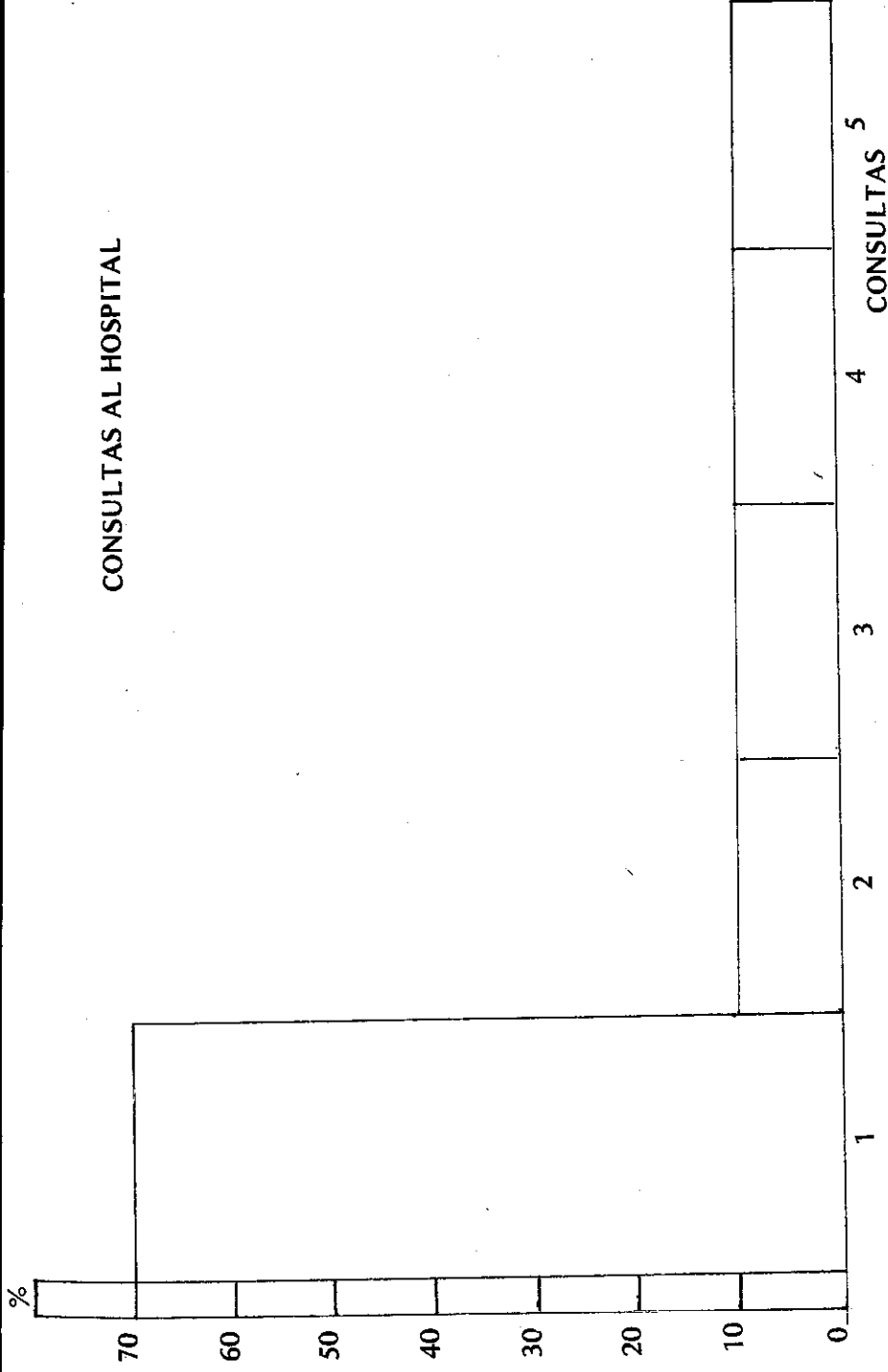
No asistieron a cita el resto de los casos (6 en total), con excepción de uno ya que falleció por Bronconeumonía, estando hospitalizado.

ANTECEDENTES FAMILIARES

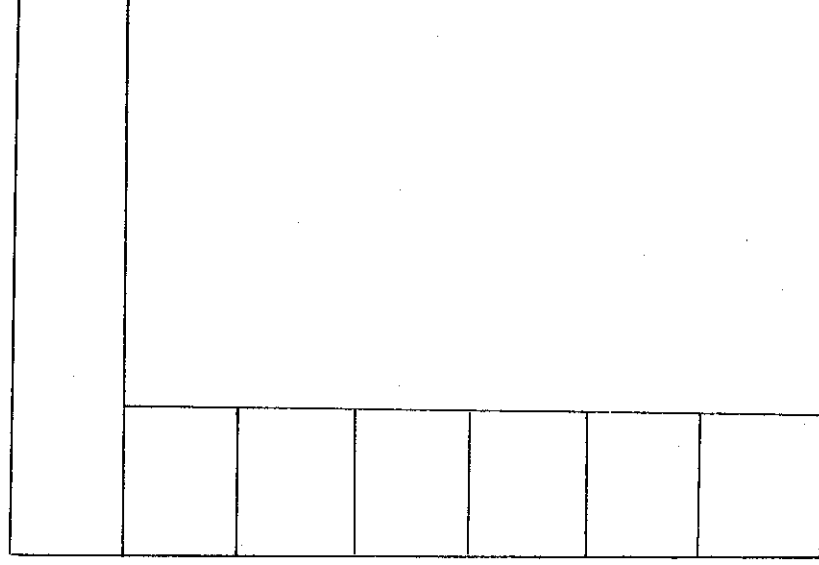
POSITIVOS: 1 CASO: 10 %
NEGATIVOS: 9 CASOS: 90 %



CONSULTAS AL HOSPITAL



PESO AL NACIMIENTO



Peso en Libras:
Dato No Conocido

7 libras 4 onzas

6 libras

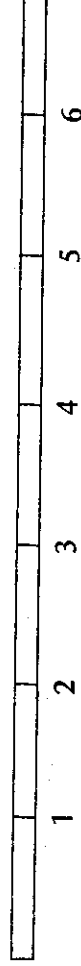
5 libras

4 libras 8 onzas

4 libras

3 libras 4 onzas

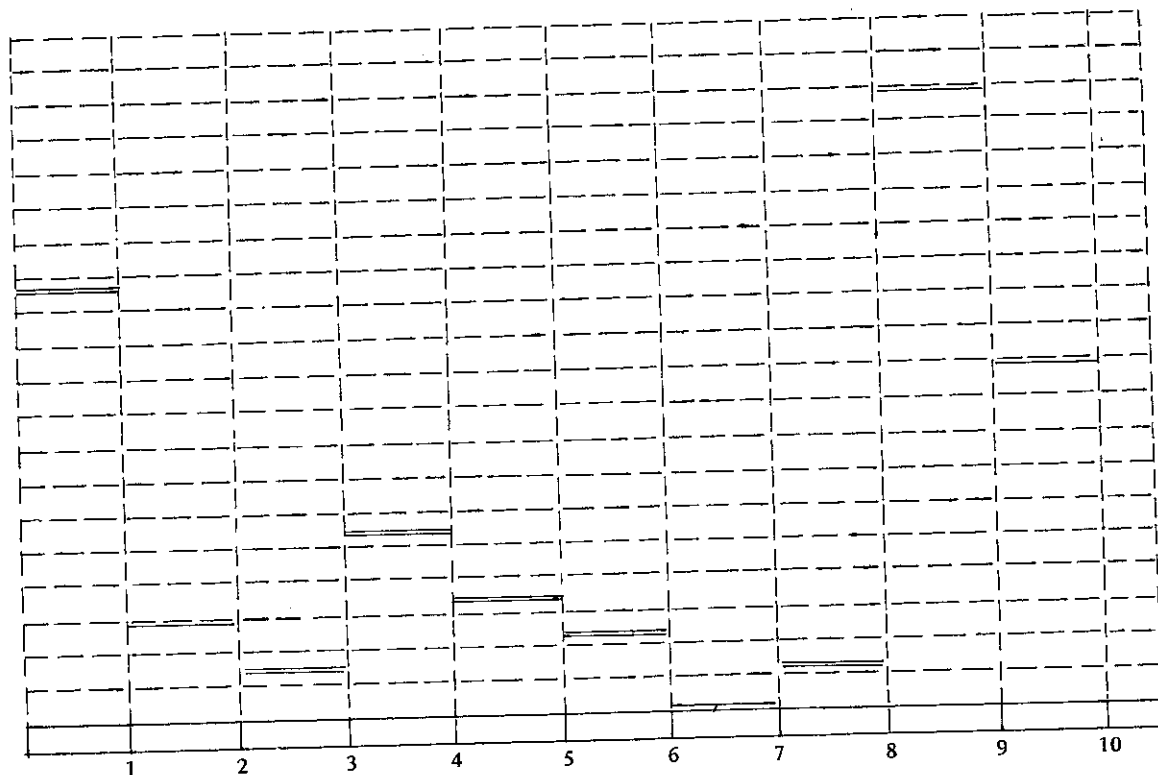
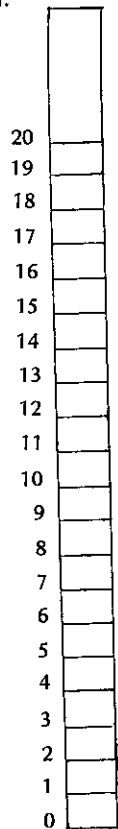
No. de Casos:



Edad:

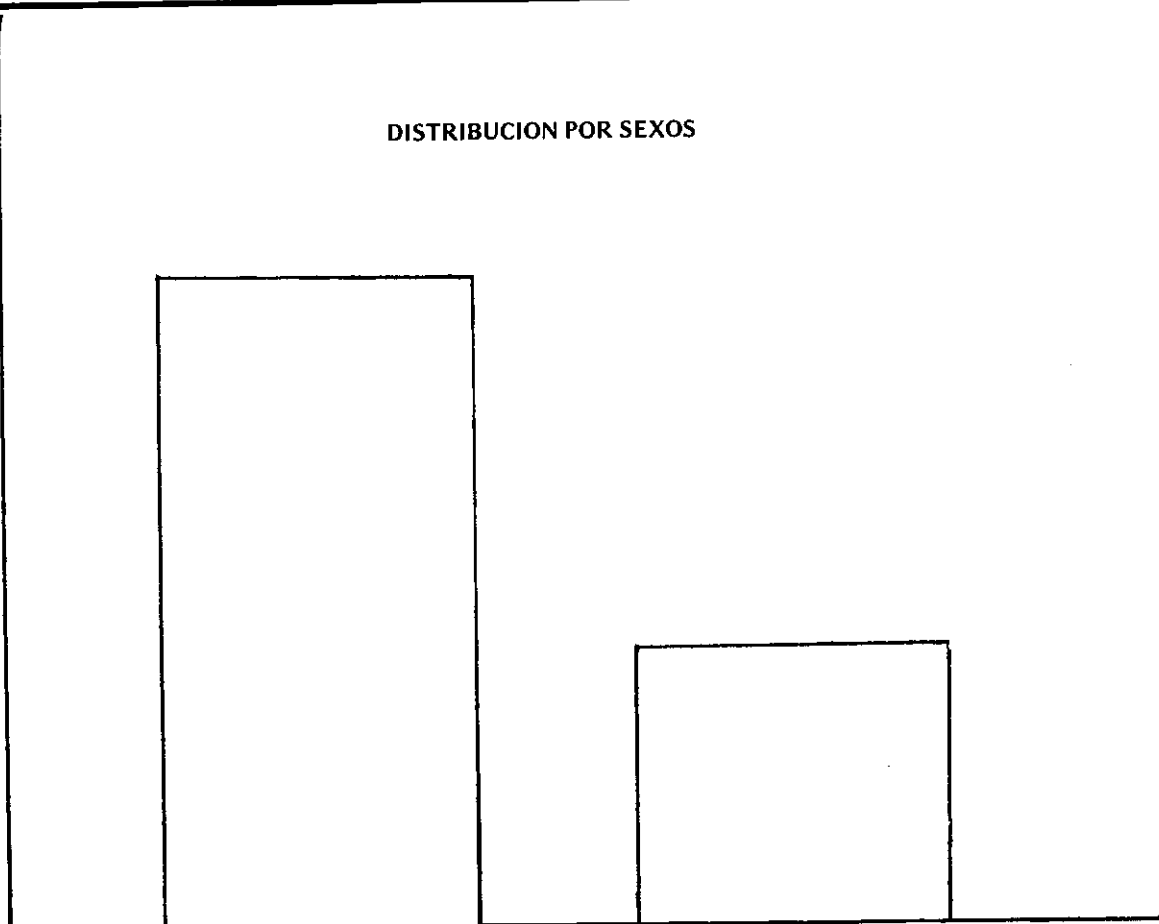
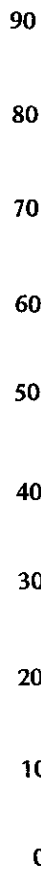
EDAD DE LOS PACIENTES

32



Pacientes

DISTRIBUCION POR SEXOS



Masculino

Femenino

CONCLUSIONES

1. Es una enfermedad poco frecuente, tanto a nivel mundial como nacional.
2. Los elementos de diagnóstico básicamente consistirán en un buen interrogatorio, examen físico y estudio radiográfico.
3. Los datos de laboratorio no deben ser utilizados como medio de diagnóstico para dicha enfermedad, sino para descartar alguna otra patología ósea.
4. El tratamiento hasta el momento básicamente consiste en la prevención de fracturas y corrección de deformidades.
5. De los diez casos encontrados, siete fueron masculinos y 3 femeninos.
6. Entre los antecedentes personales, en 5 casos referían deformidad de miembros inferiores desde el nacimiento y en 4 casos habían ocurrido fracturas antes de la primera consulta.
7. De los diez casos, sólo en uno se obtuvo historia de antecedentes familiares. La madre del niño era de baja estatura, con xifosis, ojos saltones y falleció en el momento del parto.
8. La menor edad fué de 2 horas con 15 minutos y la mayor de 18 años. Estando la mayoría comprendidos entre 0 y 4 años.
9. Siete de los diez pacientes acudieron a consulta una sola vez. El que a mayor número de consultas asistió fue uno quien lo hizo en 5 ocasiones.

BIBLIOGRAFIA

1. Albright F. and Reifensstein E. C. The Parathyroid Glands and Metabolic Bone Disease. Baltimore. The Williams and Wilkins Company. London 1965.
2. Calkins E. Kahn D. Idiopathic Familial Osteoporosis in Dogs: Osteogenesis Imperfecta. New York Acad. Sciences 64. 410-423, 1956.
3. Campbell. Cirugía Ortopédica. The C. B. Mosey Company. 4a. Edición. Pág. 1159, 1963.
4. Cojen Lewis. Atlas de Cirugía Ortopédica. Sea H. Jebiger. Philadelphia. Pag. 400-401. 1966.
5. Coop M. C. A. treatment for Osteogenesis Imperfecta in Kittens. J. Am. Vet. Med. Assn. 132 pág. 299-300, 1958.
6. J. de la Torre. El recién nacido con traumatismo durante el parto. Ediciones médicas del Hospital Infantil de México. 1973.
7. Engfeldt B. Engstrom A. and Zetterstrom. Biophysical Studies on Bone Tissue. Acta Pediátrica 43. 152.
8. Faldini Julio. Manual de Ortopedia. Guillermo Kraft Ltda. Buenos Aires. pag. 204-207. 1965.
9. Hernández Blanco, Luis Alberto. Osteopatías, Estudio de casos encontrados en el Hospital Roosevelt del año 1963 a 1968. Tesis presentada a la Facultad de Ciencias Médicas. Nov. 1969.
10. Jasserer H. Enfermedades Oseas. Editorial Toray, S.A. Barcelona. pág. 96-120, 21-27. Enero 1974.
11. Kislpatrik. Radiology Aegenter. pág. 156-159. mayo 1969.
12. Lettow E. and Dammrich K. Beitrag zur Flinik und Pathologic der. Osteogenesis Imperfecta bei Jungbunden. Zentralb f. Vet. 7, pág. 936-966. 1960.

13. Nelson M. D. Tratado de Pediatría. Salvat Editores, S.A. Barcelona pag. 130-132. 1971.
14. Pierg Sophie H. et. al Osteogenesis Imperfecta Therapeutic Challeng. New York State Journal of Medicine. January. pag. 310. 1969.
15. Russe Otto. Athlas of Orthpedics and Traumatology. Edited by Erkan Kungler. Chicago. Year Book Medical Publishers. pag. 452. 1964.
16. Salter R. B. Trastornos y lesiones del sistema músculo esquelético. Salvat Editores, S.A. 1971.
17. Shaffer M. D. Disease of the New Born. W. B. Saudes Company. Philadelphia. Edition 2a. London. 1965.
18. Wilton A. Die Skeletveränderungen Bei einem Spatfalle von Osteogenesis Imperfecta nebst Erörterung der Entstehungsweise unter Berücksichtigung anderer Skelettkrankheiten. Virchow Archiv. pag. 283. 778. 1970.

Br. RAFAEL AUGUSTO ROBLES CABRERA

Dr. Raúl E. Roca B.
ASESOR

Dr. Hugo J. González Avila
REVISOR

Dr. Julio De León
DIRECTOR DE FASE III

Dr. Mariano Guerrero
SECRETARIO GENERAL

Dr. Carlos Armando Soto
DECANO