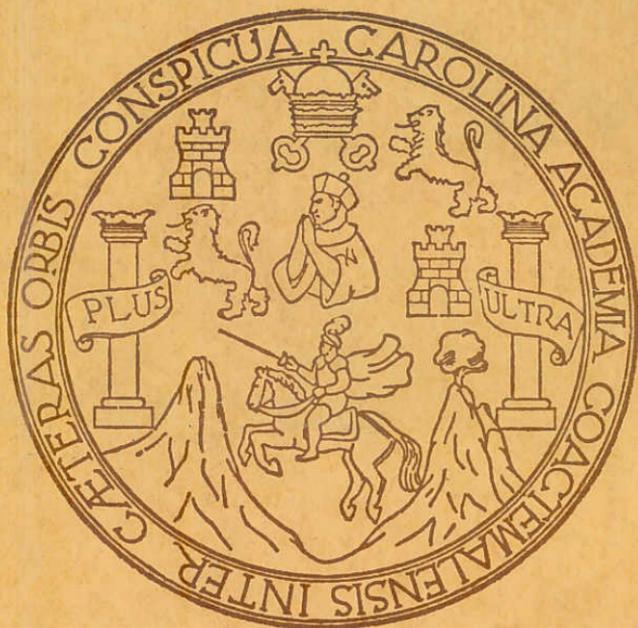


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

ANALISIS CLINICO RADIOLOGICO  
EN EL DIAGNOSTICO DE  
OSTEOGENESIS IMPERFECTA  
PRESENTACION UN CASO AMATITLAN



JUAN CARLOS RODAS M.

## PLAN DE TESIS

- I. INTRODUCCION
- II. ANTECEDENTES
- III. OBJETIVOS
- IV. MATERIAL Y METODOS
- V. RECURSOS
- VI. CONSIDERACIONES GENERALES
- VII. DESORDENES HEREDITARIOS DEL TEJIDO CONECTIVO
- VIII. OSTEOGENESIS IMPERFECTA
  - a) Manifestaciones Clínicas-Radiológicas
  - b) En el Embarazo
  - c) Herencia
- IX. DIAGNOSTICO
- X. TRATAMIENTO
- XI. CASO CLINICO
- XII. CONCLUSIONES
- XIII. RECOMENDACIONES
- XIV. BIBLIOGRAFIA

## I. INTRODUCCION:

En el estudio de las malformaciones del aparato esquelomotor, aún existen muchas incógnitas por resolver en relación a los agentes etiológicos o hereditarios que participan.

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad rara, que al igual que otras entidades patológicas es de origen no bien determinado, aunque en los últimos años el esfuerzo científico haya logrado solucionar muchas de estas dudas mediante el estudio de una serie de condiciones causales, cuadro clínico y radiológico.

La Osteogénesis Imperfecta es una anomalía reconocida desde los tiempos antiguos de la medicina. En 1788 se presentó la tesis con título de Osteomalacia, en la Facultad de Medicina Universidad de UPSALA, donde se describen fracturas repetidas en miembros de una misma familia. "Esta enfermedad familiar es poco frecuente, caracterizada por síntesis defectuosa de tejido conectivo incluyendo la matriz ósea, (Follis; 1952).<sup>(19)</sup>

El presente trabajo es un estudio retrospectivo de 10 años del Index Médico y diferentes publicaciones de la especialidad para contar con conceptos actuales en cuanto a fisiopatología, cuadro clínico, radiológico y terapéutico se refiere, y a su vez me permitirá divulgar una experiencia personal mediante la presentación de un caso encontrado en el Hospital Nacional de Amatitlán. No pretendo demostrar el valor genético-familiar en la formación de esta anomalía, mas la revisión bibliográfica nos ayudará a determinar los elementos de juicio con que se cuentan para llegar a establecer el diagnóstico, ya que en Guatemala se carece de investigaciones en relación a ésta.

## II. ANTECEDENTES:

Se suele atribuir a Ekman el mérito de haber realizado, en 1788, el primer estudio completo del síndrome y discutido su herencia. Hacia 1800 Lobstein y Vrolik describieron las formas adulta e infantil respectivamente. Spurway y Eddowes describieron escleróticas azules, y hacia 1900 Van der Hoeve y de Kleijn mencionaron la sordera como parte del síndrome. Las alteraciones dentarias fueron descritas por primera vez por Preiswerk.

La Osteogénesis Imperfecta se ha observado en varios grupos raciales, e incluso se ha llegado a describir en una antigua momia egipcia.

En el extranjero se han venido haciendo una serie de estudios químicos, citológicos para definir la naturaleza de la enfermedad sin llegar a obtener mayores hallazgos que los ya establecidos. Actualmente se cree en un defecto congénito en la síntesis del tejido conectivo.<sup>(6)</sup> Durante la revisión hecha en los archivos de tesis sobre Osteogénesis Imperfecta, encontramos que muy poco se ha tratado este tema en nuestro medio; refiriéndose más que todo al factor estadístico y lo que se ha obtenido en dichos estudios se concentra a la capital de la república dejando al interior en el abandono.

En 1969 el Dr. Hernández Blanco, Luis, efectuó un estudio de 266 casos de Osteopatías encontrados en el Hospital Roosevelt, los años 1963-1965, habiendo encontrado siete casos clínicos de Osteogénesis Imperfecta de los cuales 2 fueron *in utero* (Síndrome de Vrolik), 5 masculinos y 2 femeninos.<sup>(7)</sup> El Dr. Rafael Augusto Robles Cabrera en 1977 realizó un estudio preliminar de esta anomalía revisando en los archivos del Depto. de Estadística del Hospital de Ortopedia y Traumatología del Seguro Social y Hospital Roosevelt, dando a conocer el sexo más afectado y frecuencia con que se manifiesta la misma en estos hospitales<sup>(20)</sup>, siendo esta enfermedad poco común, considero importante hacer un análisis clínico-radiológico para evaluar los elementos con que se cuenan para su diagnóstico.

### III. OBJETIVOS:

#### GENERALES:

- Dar a conocer conceptos actuales mediante la revisión bibliográfica sobre el tema en cuanto a fisiología, cuadro clínico, diagnóstico y terapéutico se refiere.

#### ESPECIFICOS:

- Divulgar una experiencia personal con la presentación de un caso clínico encontrado en el Hospital Nacional de Amatlán.
- Conocer los recursos existentes para ayudarlos a llegar con mayor facilidad a establecer el Dx. de la enfermedad.
- Determinar la importancia de una buena historia clínica, examen clínico, radiológico y terapéutico para el mejor entendimiento del problema.

#### IV. MATERIAL Y METODOS:

Para la elaboración del presente trabajo de tesis, se necesitó la colaboración del Departamento de Estadística del Hospital Nacional de Amatlán y datos clínicos sobre el paciente ingresado al servicio de Pediatría, con diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta.

La historia clínica se complementó con varias entrevistas a familiares y seguimiento pre y post-quirúrgico.

Se revisó la bibliografía de autores extranjeros existentes en las bibliotecas de la Facultad de Medicina, Hospital Roosevelt, INCAP, e Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

## V. RECURSOS:

### RECURSOS HUMANOS:

- Personal médico del Hospital Nacional de Amatlán.
- Miembros del Archivo del Hospital Amatlán como de la Biblioteca Central de la USAC y Hospital Roosevelt.

### RECURSOS MATERIALES:

- Historia Clínica con Dx. de Osteogénesis Imperfecta. (Caso).
- Diferentes publicaciones de la especialidad para contar con conceptos actuales. (Bibliografía).
- Archivo del Hospital Amatlán.

## VI. CONSIDERACIONES GENERALES

El tejido conectivo es el segundo de los cuatro tejidos básicos del cuerpo humano (Epitelial, Conectivo, Muscular y Nervioso), llamado así, por reunir todos los demás tejidos entre sí y con el esqueleto. El esqueleto está formado de un tipo particular de tejido conectivo.

Los tejidos epitelial, muscular y nervioso son esencialmente celulares, dichas células son blandas, gelatinosas que al someterlas a tensiones y presiones se deforman o desgarran. El tejido conectivo es capaz de prestar sostén por contener un segundo componente, producto no vivo que recibe el nombre de substancia intercelular, llamado así por ocupar los espacios entre las células del tejido conectivo y con los otros tejidos. La substancia intercelular es la que asegura la unión de todo el cuerpo y le proporciona forma. Hay dos tipos principales de dicha substancia, el tipo Amorfo (sin forma) que existe como jalea de menor o mayor consistencia, y el tipo fibroso que se presenta en forma de fibra que puede ser resistente, sin elasticidad y resiste la tracción sin alargarse. Otro tipo es elástico.<sup>(4, 5)</sup>

Hay que tener presente que todos los tipos de tejido conectivo tienen células como uno de sus componentes y las substancias intercelulares sólo constituyen un componente del tejido conectivo. Todos los subtipos de tejido conectivo, tanto si están formados casi totalmente de substancia intercelular (cartílago y hueso) o de células, se desarrollan a partir del mismo tejido original. Las células de todos los tipos de tejido conectivo se desarrollan a partir de células mesenquimatosas. Existe un subtipo de tejido conectivo en la vida posnatal que en muchos aspectos se halla a mitad del camino entre el tipo que es primariamente de sostén (formado más de substancia intercelular) y el tipo que es primariamente celular. Este subtipo es llamado tejido conectivo Laxo, encargado de desempeñar el papel de sostén, desarrollo e inducción y nutritivo.

el nombre de colágenas y elásticas.

**OSTEOGENESIS:** Así como el cuerpo depende del esqueleto para su estabilidad estructural, y para responder y contribuir a los cambios de valores sanguíneos de calcio, el esqueleto depende del cuerpo para su sostén. Para ello necesita: dieta con contenidos adecuados de minerales y vitaminas, un metabolismo normal de calcio que a su vez, depende del tubo digestivo, riñones, glándulas paratiroides, tiroides (calcitonina) y una serie de procesos bioquímicos y biosintéticos que intervienen en la formación de colágeno y cartílago.

El hueso es un tejido complejo formado por hidroxapatita cristalina, una matriz de proteína y mucopolisacáridos, agua, solutos y varios tipos de células características, además de las estructuras vasculares, neurales e intersticiales comunes a todos los tejidos y órganos. La forma y la localización de cada hueso son determinadas en el embrión por organizadores, aunque su naturaleza esencial sigue siendo oscura. Aglomeraciones celulares mesenquimatosas delinean el futuro esqueleto ya al principio de la sexta semana de la vida del embrión humano. Las células individuales de la aglomeración o anlage no son al principio distinguibles de las células vecinas del mesénquima, de las cuales derivan. Sin embargo aparece al poco tiempo material sólido en los intersticios, formado probablemente por las células que los rodean. Al llegar a este punto, divergen temporalmente los procesos de la osteogénesis endocondral e instramenbranosa.

En el hueso endocondral, la fase inicial sólida está formada por fibrillas tan finas y dispersas que el tejido parece siempre homogéneo. La sustancia del cartílago primordial está distribuida uniformemente entre las células del anlage, que quedan así sumergidas en una matriz formada por ellas mismas. La multiplicación celular y la síntesis de la matriz progresan conjuntamente hasta que se haya formado un modelo cartilaginoso del futuro hueso. La diáfisis del modelo está envuelta por una lámina de células aplanadas, el pericondrio, que secreta una capa circunferencial de una matriz fibrilar colágena que recibe el nombre de osteoide. Este es el lugar donde se forma el primer depósito mineral perceptible, el collar perióstico. Los condrocitos más viejos pasan entonces por una vacuolización citoplasmática, picnosis nuclear y muerte celular. Simultáneamente con los procesos anteriores, son mineralizados los

tabiques intercelulares cartilagosos. El panal resultante de cartílago calcificados es invadido por masas celulares procedentes del periostio. Se diferencian los capilares y osteoblastos, y éstos últimos cubren los residuos del cartílago calcificados con una capa de osteoide que se calcifica.<sup>(21)</sup>

Algunas de las trabéculas primitivas así formadas son destruidas poco después. En los lugares de su disolución se encuentran osteoclastos multinucleados, probablemente de origen mesenquimatoso. Se cree que los osteoclastos son agentes activos, que destruyen tanto la matriz como el mineral por mecanismos aún no conocidos. Su actividad da lugar a tres procesos simultáneos:

- a) El interior del hueso es disuelto en mayor o menor extensión, el espacio resultante es ocupado por médula ósea y tejido adiposo.
- b) Dado que los incrementos periodísticos aumentan la circunferencia del hueso, la erosión desde el interior mantiene un espesor cortical bastante uniforme.
- c) El hueso ya formado es invadido, como lo fue el cartílago, por yemas capilares y los osteoclastos acompañantes.

Las paredes de los túneles resultantes son entonces tapizadas por láminas osteoides hasta que el espacio interior queda virtualmente obliterado. Así, ocurre que sistemas haversianos compactos remplazan la estructura más laxa del hueso subperióstico original. La síntesis osteoblástica y la destrucción osteoclástica continúan a través de toda la vida; la cantidad de hueso presente en cualquier momento dado es la resultante de dos procesos simultáneos. El crecimiento longitudinal resulta de la proliferación continua del cartílago en los extremos de los huesos largos y de su remplazamiento simultáneo por la osificación endocondral.

La osificación intramembranosa también comienza con la formación de aglomeraciones mesenquimatosas. Sin embargo, el primer material sólido intersticial visible que aparece es el osteoide fibrilar. La calcificación es rápida y el crecimiento ocurre por aposición osteoblástica de la matriz. El hueso así formado es invadido y remodelado por los capilares y osteoclastos de origen perióstico, como en la osteogénesis endocondral y el desarrollo de los sistemas haversianos.

diferencia entre los dos procesos es la presencia o ausencia del módulo cartilaginoso.

Tenemos pues, que los procesos esenciales para una formación ósea apropiada incluyen la síntesis osteoide, mineralización y remodelamiento adecuado. No se conocen todavía las cualidades que hacen que el osteoide sea calcificable. Más del 90% de la matriz orgánica es colágeno. (19-21)

## VII. DESORDENES HEREDITARIOS DEL TEJIDO CONECTIVO

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un defecto hereditario del tejido conectivo, en el cual la fragilidad de los huesos es asociado con anomalías generalizadas del tejido conectivo. Este desorden de mecanismo desconocido y variable grado de severidad es heredado por un gen Autosómico Dominante o recesivo, y cada forma es clínica y probablemente heterogénea.<sup>(18)</sup>

Sillence y Rimorn han propuesto 5 tipos de OI. Es posible que las anomalías químicas del colágeno causen la mayoría de todas ellas y disminuyen la síntesis del colágeno tipo I por cultivos de fibroblastos, inadecuada hidroxilación de Lipsina, alteración de la proporción de tejido en el colágeno tipo III a tipo I.

El colágeno es una proteína compleja de estructura triple, helicoidal, la cual es genéticamente heterogénea y actualmente han sido reconocidos 5 tipos. El tipo 5 (V) fue identificado en 1976 en membranas fetales por Burgeson y Cía. y aunque subsecuentemente fue identificado en otros sitios como la piel, cartílago, pulmón e intestino nunca ha sido descrito en el hueso.<sup>(18)</sup> Hasta hace poco se pensaba que el hueso contenía sólo colágeno tipo I; Muller y Cía. observaron pequeñas cantidades de colágeno tipo III que estaban en hendiduras, dentro del hueso compacto de un paciente con OI Tardía.

Los huesos pobremente calcificados y anormalmente frágiles, contienen suficiente cantidad de colágeno muy similar o idéntico al tipo V como trazas de colágeno tipo III. Como un intento de atribuirle a esto un rol, el mecanismo de la fragilidad, se ha pensado en la posibilidad que el colágeno tipo V y tipo III son normalmente necesarios solamente para el desarrollo de los huesos fetales, y un aumento en la proporción tipo V — III relativo al tipo I interfiere con la calcificación apropiada del hueso.<sup>(9, 16, 18)</sup>

La OI letal es un ejemplo de un defecto genético en el cual los huesos frágiles contienen productos no usuales de colágeno. Es posible que la ausencia de otros colágenos menos del tipo I permitan que tal osteoporosis ocurra. También se le ha atribuido que hormonas tales como esteroides y estrógenos puedan producir colágeno anormal, permitiendo que ocurra un proceso osteoporótico.

## VIII. OSTEÓGENESIS IMPERFECTA

La OI es un término genérico para un grupo de desórdenes pobremente definidos, caracterizados por manifestaciones clínicas en el esqueleto, oídos, articulaciones, ligamentos, dientes, esclerótica y piel. En la mayoría de los pacientes que han tenido fracturas antes o a la hora del nacimiento las anomalías radiológicas son obvias. En otros cuya primera fractura ocurre más tarde, el esqueleto puede parecer normal durante los primeros años de vida.

Una amplia variedad de anomalías radiológicas pueden ser encontradas más tarde en la niñez y algunas de estas anomalías pueden no ser producto de la enfermedad fundamental, más bien resultado de previas fracturas y la inadecuada inmovilización requerida durante el tratamiento.

El defecto básico se desconoce, presumiéndose que es una alteración mesequimatosas generalizada de la maduración del colágeno, más allá de la fase de fibras reticulares. Se ha sugerido que en la OI clásica está reducida la producción normal del colágeno, mientras que en el tipo en que sólo existe participación ósea, el colágeno es inestable, pero se produce en cantidades normales. Se desconoce todavía si los niveles alterados de las proporciones de mucopolisacáridos tisulares y aminoácidos anormales en el colágeno son responsables del defecto o representan sólo la expresión de un trastorno metabólico. (3, 9, 23)

### MANIFESTACIONES CLÍNICO-RADIOLOGICAS:

La fragilidad de los huesos normales radiológicamente, es el primer signo de sorpresa, recientes estudios han demostrado que la anomalía no está en componente mineral sino en el material orgánico. El defecto en la síntesis del colágeno del hueso interfiere seriamente con la fuerza del mismo, sin afectar las apariencias radiológicas. La OI tiene una incidencia reportada que varía de 1 a 20,000 — 1 a 60,000

presentándose con mayor frecuencia en mujeres. (6, 17, 23)

**FACIES.** El cráneo aparece desproporcionadamente voluminoso, con abombamiento temporal que es causa de que las orejas se proyecten hacia afuera y adelante. La frente es ancha y en forma de cúpula, y el occipulo es prominente.

**SISTEMA MUSCULOESQUELETICO:** En el tipo congénito, las fracturas intra uterinas pueden ser tan numerosas que el niño nazca muerto o sólo sobreviva un corto período de tiempo. Con frecuencia es bastante notoria la deformidad de miembros pequeños con huesos largos ensanchados. Los huesos macizos o bien formados en el momento del nacimiento, pueden llegar a ser ligeros o frágiles con el progreso de la edad.

**CRANEO.** Es voluminoso, la frente especialmente ancha y abombada, con prominencia temporal, occipucio colgante, disminución de la dimensión vertical, y plastibasia, todo lo cual da al cráneo un aspecto de "hongo" o de "casco de soldado". (15) El cráneo se caracteriza por la mineralización incompleta y retrasada de los huesos de origen membranoso. En los casos más graves, la bóveda craneana puede estar formada en el momento de nacer, tan sólo por una bolsa membranosa con escasos centros de osificación aislados y de pequeño tamaño. Si el paciente sobrevive, al progresar la edad aparecen numerosos centros de osificación y las zonas membranosas se llenan de hueso. Ello da origen a muchos huesos *wormianos* separados por franjas radiotranslúcidas de tejido conjuntivo. Este hecho puede observarse en tres enfermedades; Osteogénesis imperfecta, Disostosis cleidocraneal e Hipofosfatasa. Hacia el final de la lactancia y en las fases posteriores las suturas suelen ser de amplitud normal y las fontanelas no están agrandadas. (3, 15, 25)

En los niños que sobreviven más allá de la lactancia la bóveda craneana aparece aplanada en sentido antero posterior con las paredes laterales separadas, el maxilar inferior aparece con una fuerte angulación a nivel de la sínfisis y los ojos son prominentes. En los casos leves quizá no aparezcan cambios radiográficos de importancia.

**MIEMBROS.** Los huesos largos, en especial los de las extremidades inferiores están incurvados o acortados, con hueso cortical — delgado. Se observa con frecuencia fracturas subperiósticas de la diáfisis y micro-

fracturas múltiples a nivel de las epífisis, a causa de traumatismos leves o de tracciones musculares bruscas.

La formación exuberante de callo a nivel de las fracturas consolidadas puede interpretarse de manera errónea, como sarcoma osteogénico o como rosario raquíptico. En lugar de hueso cortical compacto existe una capa esponjosa, delgada, laxa y defectuosamente formada, la cual es propensa a encorvarse y fracturarse.<sup>(3, 23)</sup>

*ARTICULACIONES.* No es rara la laxitud de ligamentos o la ruptura de tendones, que son causa de luxaciones de articulaciones pie plano y de esguinces, lo que se observa en un 25 % de los casos.<sup>(9)</sup>

*VERTEBRAS.* Como sucede en los huesos largos la alteración vertebral característica de este trastorno es una osteoporosis generalizada por defecto de la corteza y de la esponjosa.

En casos graves, los cuerpos vertebrales muestran deformidades por compresión en sus zonas centrales, con expansión de los núcleos pulposos contiguos. Las concavidades centrales de las superficies vertebrales superiores e inferior, producen una deformación del cuerpo vertebral y una sombra en "cristal de reloj" visible en la radiografía de perfil. Los cuerpos tienen su mínima anchura en la zona central y su máximo grosor en los bordes anteriores y posterior. Es posible que existan mínimas fracturas que contribuyen a la malformación de los cuerpos vertebrales, puesto que no están afectados todos ellos y existe una distribución irregular de los trastornos. En la OI no están trastornados las curvaturas raquídeas.

Estudios recientes por J. Bone en 1978, demostró una incidencia alta de escoliosis, que se aproxima a 80 % en pacientes de más de 12 años. Entre 1 - 5 años el índice de escoliosis fue de 26 %. De esta edad en adelante aumentó precipitadamente.<sup>(3, 14)</sup>

*PELVIS.* La pelvis es blanda delicada, el sacro es empujado hacia adelante y las paredes laterales de los acetábulos se abomban hacia dentro, estrechando así la pelvis verdadera. Estas modificaciones son generalmente asimétricas si hay escoliosis de la porción inferior de la columna vertebral.<sup>(10)</sup>

**PIEL.** La piel puede ser delgada y transparente, semejando la de un niño. En histología se han observado cantidades aumentadas de mucopolisacáridos. La curación es a menudo defectuosa, con formación de amplias cicatrices hipertróficas. Se ha observado elastosis porfirante. Tienden a producirse hemorragias subcutáneas, incluso después de traumatismos mínimos.

**OJOS.** Una de las manifestaciones más comunes de este síndrome son las escleróticas azules y pueden ser la única expresión. La intensidad de la coloración varía de una a otra familia y de uno a otro caso. Los pacientes con escleróticas azules presentan cantidades reducidas de colágeno, mientras que los individuos con escleróticas blancas presentan una cantidad normal de colágeno. El color azul puede deberse en parte, al adelgazamiento de la esclerótica, que permite que se transparen el color de la coroides. También puede obedecer a un aumento de transferencia en relación con una deficiencia de fibras de colágeno o a un aumento en el contenido de mucopolisacáridos. La esclerótica adyacente al limbo aparece a menudo de color blanquecino, produciendo el "anillo de Saturno". Se ha observado hipermetropía, arco juvenil, queratocono, megalocórnea y luxación del cristalino.<sup>(15)</sup>

**OÍDOS.** En el 60 % de los pacientes afectados del tipo tardío se ha observado alteración acentuada de audición. Algo menos de un 50 % de los pacientes presentan la tríada clásica de sordera, esclerótica azul y enfermedad ósea. En raras ocasiones se observa sordera conductiva, si bien la audición parece estar perturbada en mayor grado en los pacientes con alteraciones óseas acentuadas. La sordera empieza por lo general en la tercera década, y aumenta progresivamente con el tiempo. Acompañándose discretamente el pie del estribo con un grueso tallo de material calcáreo blanco, aunque puede existir igualmente malformación del estribo. La sordera, casi siempre del tipo de conducción, puede ser mixta o puramente sensitivonerviosa. En algunos pacientes se ha comprobado que la membrana timpánica está adelgazada y es de color blanquecino. Las orejas se destacan, a menudo de la cabeza, y se dirigen hacia abajo a causa del abombamiento bitemporal.<sup>(15)</sup>

La sordera suele ocurrir como resultado de la formación de nuev

**SISTEMA CARDIOVASCULAR.** La incidencia de complicaciones cardíacas en OI se desconoce, aunque hay reportes, esporádicos de casos que han presentado insuficiencia aórtica y mitral.<sup>(2, 24)</sup> Se ha observado aterosclerosis prematura. El tejido conjuntivo del miocardio, válvulas cardíacas y aorta muestran cantidades aumentadas de tejido mucóide.<sup>(24)</sup>

**MANIFESTACIONES ORALES.** Se afecta en primer lugar la dentina, el esmalte en cambio, aunque se fracture con frecuencia, no se considera que esté afectado. Los más afectados son los dientes formados en las primeras fases de la vida o durante el desarrollo fetal. No parece existir correlación entre la alteración de la dentina y el grado de participación ósea.

Las coronas de los dientes pueden ser más pequeñas que las normales, sobre todo en su dimensión incisivocervical. Después de la erupción se ha comprobado que son transparentes u opalescentes. El color se oscurece con el transcurso de la edad, por la que adoptan una coloración grisácea, rosada, ambarina o azulada.<sup>(15)</sup>

Radiológicamente se puede comprobar que las alteraciones en los dientes son muy evidentes. Las raíces son delgadas, finas, y su acortamiento es desproporcionado. La cámara y el canal de la pulpa están extraordinariamente disminuidos de tamaño o han desaparecido por completo por la formación irregular de dentina.

**EN EL EMBARAZO.** Este desorden puede traer problemas al Obstetra, la fertilidad no se ve afectada por lo que la mujer con OI puede quedar embarazada. Se ha estimado que ocurre una vez en cada 25 - 30,000 embarazos.<sup>(11)</sup>

El grado de expresión maternal no puede ser correlacionada con la severidad de la enfermedad del hijo afectado, por ejemplo: una madre con OI puede dar a luz un niño con OI pero con sólo mínima expresión, una madre sólo con escleróticas azules puede transmitir una forma de invalidez a su hijo. El diagnóstico se establece *in utero*, por examen radiológico del abdomen durante el tercer trimestre del embarazo. Es importante que el obstetra haga de anticipado un conocimiento de la genética, los desórdenes que produce y las complicaciones de potencialidad letal pueda causar.<sup>(8, 10)</sup>

Tal como ocurre en otros desórdenes del tejido conectivo, la heterogeneidad clínica y genética ocurre en la OI, la subdivisión basada en los principios clínicos de la congénita (hechos presentes en el nacimiento) y tardía (posteriores fracturas) pueden tener validez genética. La mayoría de los casos de OI tardía son transmitidos como Autosómico Dominante, pero en la OI congénita aparentan ser dos formas distinguibles por medio de las radiografías; una probablemente dominante, huesos delgados, y la otra recesiva con huesos gruesos.<sup>(9)</sup>

Sin el conocimiento de los defectos básicos y ensayos bioquímicos distintivos se hace difícil la clasificación clínica, en gran parte debido a la variable expresión genética a aun dentro de la misma familia. Se reconocen tipos adicionales de OI, por esta razón la siguiente clasificación debe de ver como subjetiva.

*OI TARDIA:* Es la más común de las variedades caracterizada por osteoporosis, fracturas frecuentes, anomalías dentales, esclerótica azul, sordera.

La OI tardía tiene dos variantes la grave y la leve. Los niños tienen un pronóstico de longevidad y una vida relativamente normal que incluye una niñez llevadera. La variante tardía leve es generalmente moderada con pocas fracturas que usualmente ocurren después de la infancia. Puede existir sin fracturas y puede mostrar sólo mínimos envoltorios como escleróticas azules, facies triangulares y articulaciones deformantes. La variante tardía grave, sin embargo, es una expresión más severa de la enfermedad con fracturas que ocurren usualmente en la infancia temprana. Las deformaciones son poco comunes mientras que las fracturas son muchas veces severas y frecuentes.<sup>(11)</sup>

*OI CONGENITA TIPO I; (hueso delgado).* Esta es una enfermedad rara caracterizada por osteoporosis, fracturas, deformaciones esqueléticas progresivas, pequeña estatura y huesos delgados en las radiografías, la mayoría de los niños afectados tienen fracturas en o antes del nacimiento. Las escleróticas son azules en la infancia pero como en los niños normales se vuelven blancas. La sordera puede no ser un hecho importante, los nacidos vivos generalmente sobreviven pero pueden quedar incapacitados por múltiples fracturas y deformidades óseas ó por

aciones de hemorragia intracraneal en el período perinatal. La herencia no se ha definido bien, la mayoría de los casos ocurre esporádicamente. A pesar de esto algunos pacientes tienen una enfermedad autosómica recesiva y otra una autosómica dominante. La enfermedad probablemente resulta de una reciente mutación en el gameto paterno.

**CONGENITA TIPO II; (*hueso grueso*).** Esta enfermedad es mortal generalmente letal en la infancia, los huesos aparecen gruesos y deformados en las radiografías, la herencia es autosómica recesiva.

## XI. CASO REPORTADO

**GENERALES.** E.E.L. Masculino, 10 años de edad, ladino, ori-  
sidente de Masagua Escuintla.

**DE CONSULTA.** Traumatismo en miembro inferior izquier-  
oras de evolución.

A. Paciente refiere que hace 24 horas sufrió golpe en Miem-  
or izquierdo al caerse, caminando con "muletas". "Muletas"  
a habitualmente para ayudarse a caminar desde hace cuatro  
terior a la caída sufrido, dolor, edema, e imposibilidad para  
or lo que consulta a esta emergencia.

**IDENTES.**

familiares: negativos

personales:

- a) Producto de Parto Eutocico Simple, sin compli-  
caciones al nacimiento.
- b) Crecimiento y Desarrollo. Sin información.
- c) Médicos. Hospitalizado en 1975 por DPC y DHE.
- d) Quirúrgicos. 2 intervenciones quirúrgicas se-  
cundarias a fracturas de fémur, (1977 - 1979)
- e) Traumatología.

|   |      |
|---|------|
| Fractura 1/3 medio de clavícula derecha | 1976 |
| Fractura 1/3 medio de fémur izquierdo   | 1977 |
| Fractura 1/3 medio de fémur derecho     | 1978 |
| Fractura 1/3 medio de fémur derecho     | 1979 |
| Fractura 1/3 proximal fémur izquierdo   | 1981 |

*REVISION POR SISTEMAS.* Unicamente del aparato locomotor.

*EXAMEN FISICO.*

Estado general: pálido, activo, talla 96 cms.

Cabeza: desproporción cabeza - cara, abombamiento temporal, frente ancha, escleróticas azules, caries dentales, con dientes de color amarillento pardo, cuello corto.

Tórax: asimétrico, con deformación de caja torácica, en forma de "pecho de paloma", tórax posterior, escoliosis.

Miembros Superiores: brazos largos.

Miembros Inferiores: cortos y encurvados en su porción proximal.

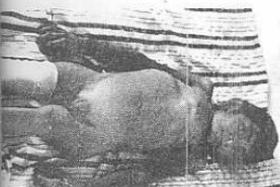
*TRATAMIENTO.* Específico para c/fractura.



I- Fractura completa 1/3 proximal fémur derecho.



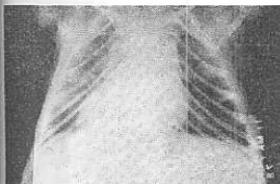
II- Se puede observar la desproporción cabeza cara, en forma de hongo, cuello corto, pecho en paloma.



III- Actualmente paciente se encuentra con tracción esqueletica por fractura de fémur. Se puede apreciar los miembros superiores largos e inferiores cortos e incurvados en su porción proximal.



IV-V En estas radiografías se observa como la caja torácica toma una forma de reloj de arena.



VI- La radiografía muestra como el fémur derecho ha ido incurvandose a consecuencia de repetidas fracturas.

## XII. CONCLUSIONES

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad poco frecuente en nuestro medio como a nivel mundial, caracterizándose por una amplia variabilidad de expresión clínica, genética y bioquímicamente. (2-18-20-23).

Si bien, la mayoría de los desórdenes son esqueléticos es importante considerar que las alteraciones en el tejido conectivo pueden asociar defectos en el ojo, oído, dientes, piel, ligamentos. (9-11)

En el caso clínico reportado se presenta la triada clásica de la enfermedad, fragilidad ósea, escleróticas azules, trastornos dentales.

El Diagnóstico de esta enfermedad se basa en la Historia clínica y análisis clínico radiológico, ya que los datos de laboratorio no nos orientan a este tipo de patología.

### XIII. RECOMENDACIONES

1. Se recomienda un programa completo de rehabilitación mediante un equipo multidisciplinario que conste de un Pediatra, Traumatólogo, Otorrinolaringólogo, Dentista Infantil, Psicólogo, Psiquiatra, Asistente Social y Enfermera.
2. Dar a conocer a los familiares el plan educacional a seguir en este tipo de anomalía, explicándoles la importancia de una especial atención y cuidado durante los primeros años de vida.
3. Darles la orientación o aclaración genética correspondiente a esta anomalía.
4. Mejorar el seguimiento de los pacientes con este síndrome, mediante la consulta externa o servicio social, para poder determinar la longevidad de los mismos.

#### XIV. BIBLIOGRAFIA

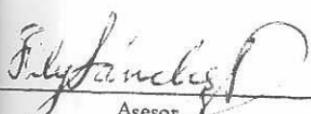
1. A. Iestar. A. Marchest. L. Fasce. Trattamento dell' Osteogénesis Imperfetta con Calcitonina. Clínica Pediátrica — G. Gaslini — de il' Università di Genova, 1979; 443-449.
2. Benson, Daniel R., David H. Donalson and Edwar D. A. Miller Surg. Am Vol. 60 (7): 925-929, 1978.
3. Caffey John. Diagnóstico Radiológico en Pediatría. Salvat editores S. A. España, Tomo 2, segunda edición. 1978.
4. Guyton, A. C., Tratado de Fisiología, 4a. Edición, Editorial Intera-mericana, México 1971.
5. Ham, Arthur W., Tratado de Histología., Minerva Editorial Intera-mericana S. A. de C. V. Sexta edición 1970.
6. Hamuy, Jorge D., Nissen Abente, Julio César. Osteogénesis Imperfecta. Bolumen Medicina Hospital Infantil de México Vol. XXXIII — Núm. 6 Nov., Dic., 1976: 1485-1489.
7. Hernández Blanco, Luis. Estudio de 266 casos de Osteopatías encontradas en el Hospital Roosevelt, 1963-1965. TESIS. Guatemala. USAC. Facultad de Ciencias Médicas. 1965.
8. Hon E. H. and Quilligan, E. J. Electronic evaluation of fetal hear rate clin, Obstet. Gynecol. 11: 145. 1968.
9. Issel Bacher, Hurt J. Adams, Raymond. Braunwald Eugene. Peter Sdorf Robert. Wilson D. Harrison's. Principles of Internal Med. 9 edición MacGraw-Hill Book Company 1980.

10. J. de la Torre. El R.N. con traumatismos durante el Parto. Ediciones médicas del Hosp. Infantil de México. 1978.
1. Key, Thomas C. MD. and Edgar O. Horger. MD. Osteogénesis Imperfecta as a complication of pregnancy. *Obstetrics and gynecology* Vol. 51. No. 1 January 1978; 67-71.
2. Lasson, U. D. Harms and H. R. Wiedenawn. Osteogenic Sarcoma complicating Osteogenesis Imperfecta Tarda. *EUR J. Pediatrics*. 129 (3) 215-218 1978.
3. Litter, Manuel. Compendio de Farmacología. Editorial el Ateneo, Argentina 1976.
4. Marlborough Lodge, Mary. Nuffield Orthopaedic centre, Oxford'. Splints in severe Osteogenesis Imperfecta. *British Medical Journal* 11 marzo 1978.
5. McGraw — Hill, Book company — New York. Syndromes of the Head and Neck. ediciones Toray S. A. Duero, 6, Barcelona 1ra. edición, 334-338, 1979.
6. Nicholls, Alan C. F.M. Pope, Henning Schloon. Biochemical Heterogeneity of Osteogénesis Imperfecta: New Variant. *The Lancet*, June, 1193, 1979.
7. Paterson, C.R. Metacarpal Morphometry in adults with Osteogénesis Imperfecta. *British Medical Journal*, 1; 213-214 1978.
8. Pope, F.M. A.C. Nicholls. Christine EGG. Leton, P. Narcissi En Hey and J.M. Parkin. Osteogénesis Imperfecta (lethal) bones contain types III and V collagens. *J. Clin Pathol* 33: 534-538, 1980.
9. Robbins, Stanley L. Patología Estructural y Funcional. Editorial Interamericana, México. 1a. edición. 1975.
10. Robles Cabrera, Rafael Augusto. Osteogénesis Imperfecta estudio preliminar. Tesis. Guatemala. USAC: Facultad de Ciencias Médicas. 1977.

21. Rubin P. Dynamic classification of bone dysplasias. Chicago, Year book medical publishers inc. 1964.
22. Surós F. Juan. Semiología Médica y Técnica Exploratoria. Salvat editores S.A. España 6a. edición. 1978.
23. Vaughman, V.C. Mckay R. James, and Behrman, Richard E. Nelson: text book of Pediatrics. W.B. Saunders Company USA 11 edición. 1979.
24. Walters, David D. MD. Dwight W. Clark, MD. Aortic and Mitral valve replacement in a patient with Osteogénesis Imperfecta. Chest. 72: 3, 363-364, Sep. 1977.
25. Yehuda Shoenfled, MD. Amnon Friend, MD. Nachum E. Ehrenfeld Osteogénesis Imperfecta. Am J. Dis Childl Vol. 129, 679-686, 1975.
26. Zervoudakis, Ioannis A. Michael J. Strongin. Diagnosis and Management of fetal Osteogénesis Imperfecta congenita in Labor. Am. J. Obstet. Gynecol. May 1978; 116-117.

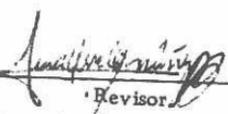
Br.

  
Juan Carlos Rodas Monroy

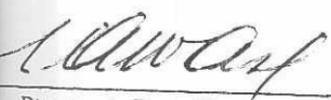
  
Asesor,

Dr. Filiberto Sanchez C.

Dr.

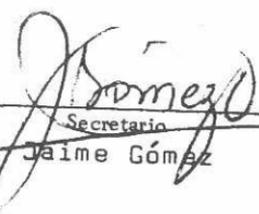
  
Revisor.

Dr. Luis A. Nuñez

  
Director de Fase III

Dr. Carlos Waldheim.

Dr.

  
Secretario

Dr. Jaime Gómez

Dr.

  
Decano.

Dr. Carlos Waldheim.