

Osteogénesis Imperfecta tipo II

Imperfect Osteogenesis type II

Luisa Fernanda Gallón Vanegas¹, Alejandra Chaves Chaves¹, Isabel Bolaños Martínez¹

RESUMEN

Se presenta un recién nacido pretérmino adecuado para la edad gestacional con diagnóstico prenatal de acondroplasia. Nacimiento por parto vaginal, que posterior a esto inicia con franco deterioro respiratorio. Al examen físico el paciente presenta acortamiento de las extremidades con arqueamiento distal. Se le brinda el apoyo ventilatorio y se envían radiografías de tórax y huesos largos donde se observan múltiples fracturas y callo óseo en rosario continuo en la parilla costal y en extremidades. Todo lo anterior es altamente sugestivo de osteogénesis imperfecta específicamente del tipo II, el cual es el fenotipo que compromete en mayor frecuencia la vida del paciente a corto plazo. El deterioro de este paciente ameritó el traslado a un tercer nivel de atención donde se prosiguió con los estudios y manejo necesario.

Palabras claves: Osteogénesis imperfecta, neonatos, fracturas intrauterinas. (Fuente: DeCS BIREME)

ABSTRACT

The report is about a newborn suitable for gestational age with prenatal diagnosis of achondroplasia. Birth by vaginal delivery, whom after this starts with frank respiratory deterioration. Upon physical examination, the patient presents shortening of the extremities with distal bowing. Ventilatory support is provided and x-rays of the thorax and long bones are submitted, where multiple fractures and bone callus are observed in continuous rosary in the rib cage and in the extremities. All of the above is highly suggestive of osteogenesis imperfecta specifically of type II, which is the phenotype that most often compromises the patient's life in the short term. The deterioration of this patient warranted the transfer to a third level of care where he continued with the studies and necessary management.

Keywords: Imperfect Osteogenesis, newborns. (Source: NLM-MeSH)

1. Médico General, Universidad de Ciencias Médicas, San José, Costa Rica.

Citar como: Vanegas LFG, Chaves AC, Martínez IB, Osteogénesis Imperfecta tipo II. Rev Hisp Cienc Salud. 2019; 5(1):25-29

INTRODUCCIÓN

Las patologías osteomusculares displásicas son las malformaciones que con mayor frecuencia se traslapan entre sí y que requieren un abordaje minucioso por parte del perinatólogo para tener como resultado el mejor manejo del parto y del neonato.

Una de las enfermedades más complejas por sus implicaciones en la calidad de vida es la osteogénesis imperfecta, también conocida como “enfermedad de los huesos de cristal” por la pérdida ósea que aumenta el riesgo de fracturas.

Si bien es una enfermedad poco común, Costa Rica no es un país excluido de esta patología, ya que no respeta etnias. En el año 2017 se reportaron dos casos confirmados de osteogénesis imperfecta cuyo diagnóstico fue postnatal. ⁽¹⁾

A continuación, se describe un reporte de caso y su abordaje en segundo nivel de atención y se discuten los diferentes fenotipos de la osteogénesis imperfecta y la similitud con el caso expuesto.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se reporta paciente masculino recién nacido pretérmino adecuado para la edad gestacional, vecino de Ciudad Quesada, hijo de madre adolescente de 17 años, primigesta G1P1C0A0, que se destaca de su control prenatal un ultrasonido del segundo trimestre que documenta franco acortamiento y arqueamiento de fémur, tibia y peroné bilateral; se describe como impresión diagnóstica acondroplasia.

Se recibe el producto por parto vaginal el 12 de abril del año 2018, sin complicaciones inmediatas. Con edad gestacional por ultrasonido del segundo trimestre de 38 semanas y 3 días; sin embargo, esta fue corregida por examen físico (Capurro) para 36 semanas. Apgar 8/10 al primer minuto y 8/10 a los 5 minutos, peso 2520 gramos, talla 39 centímetros y circunferencia cefálica de 32 centímetros.

Al examen físico se denota un paciente con fontanelas normotensas, amplias y confluentes entre ellas de 5 centímetros x 5 centímetros tanto anterior como posterior, más caput succedaneum parietal. Puente nasal deprimido, pabellón auricular de implantación baja, micrognatia, cuello corto, tórax estrecho.

Tirajes intercostales y subcostales con leve dificultad respiratoria a pesar del oxígeno suplementario por halo a 35%, campos pulmonares isoventilados y ruidos cardíacos sin alteraciones.

Abdomen blando depresible, sin visceromegalias. Pulsos femorales adecuados y con franca laxitud de las articulaciones con predominio en codos, rodillas y tobillos. Extremidades tanto inferiores como superiores con acortamiento de predominio distal, arqueamiento de tibia y peroné bilateral.

El paciente progresa con deterioro respiratorio por lo que se ingresa a la unidad de neonatología donde se le brindan las medidas de soporte ventilatorio con presión positiva nasal y se solicita radiografía de tórax, huesos largos, ultrasonido de cerebro y el monitoreo constante del neonato.

Se revalora al neonato con 14 horas de vida con los siguientes signos vitales: peso 2415 gramos (pérdida de 4% de peso), temperatura de 36,5°, saturación de oxígeno de 93%, frecuencia cardíaca de 180 latidos por minuto y frecuencia respiratoria de 70 respiraciones por minuto. Se reporta tolerando el soporte ventilatorio; no obstante, continua con dificultad respiratoria asociada a sibilancias y roncus discretos en ambos campos pulmonares. El abdomen se encuentra distendido levemente.

Se valoran las radiografías de huesos largos (fig.1-2-3) donde se observa huesos osteopénicos con corticales adelgazadas. Fractura de húmero distal derecho, callo óseo en ambos fémures y arqueamiento de huesos distales de miembros superiores e inferiores. La radiografía de tórax (fig.3) presenta la parrilla costal adelgazada con datos de callo óseo múltiple en rosario continuo y fractura del tercio distal de la clavícula derecha.

Se realiza la ecografía transfontanelar anterior y se documenta ventrículos cerebrales de tamaño normal. Adecuada diferenciación entre sustancia blanca y gris. No se observa alteraciones morfológicas ni zonas de hemorragias parenquimatosas ni intraventriculares.

Por lo anterior se plantea como impresión diagnóstica principal osteogénesis imperfecta. Se decide trasladar a un centro de tercer nivel de atención para que continúen su respectivo manejo. Previo al traslado el paciente presenta un franco deterioro respiratorio, por lo que se intuba para trasladarlo.

Figura 1. Radiografía AP de ambos fémures donde se evidencia callo óseo en el tercio medio del fémur izquierdo y fractura en el tercio superior del fémur derecho.



Fuente: Servicio de Radiología, Hospital de San Carlos

Figura 2. Radiografía lateral de antebrazo y brazo donde se observa fractura espiroal del humero derecho en su tercio distal con curvatura de la ulna y radio.



Fuente: Servicio de Radiología, Hospital de San Carlos

Figura 3. Radiografía de tórax y abdomen AP donde se evidencia claramente las fracturas en rosario continuo con predominio derecho, fractura clavicular derecha en su parte distal y fractura de húmero derecho.



Fuente: Servicio de Radiología, Hospital de San Carlos

DISCUSIÓN

La osteogénesis imperfecta, también llamada "Enfermedad de los huesos de cristal", es parte de los trastornos del tejido conectivo⁽¹⁴⁾ y se encuentra asociada a gran cantidad de genes que se expresan fenotípicamente de diferentes maneras y que predisponen a los pacientes a presentar fragilidad ósea, deformidades esqueléticas, baja talla, dentinogénesis inadecuada entre otras^(7, 8)

Este desorden hereditario afecta a todas las etnias y se estima una prevalencia de 1 por cada 10.000 a 15.000 nacidos vivos^(4, 13). En Costa Rica por reporte del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA) en su informe de vigilancia de defectos congénitos del año 2017, fueron reportados 2 casos de osteogénesis imperfecta, cuyo momento de detección fue posnatal y que se estima, por tanto, una prevalencia a nivel nacional de 0,29 por cada 10.000 nacimientos⁽¹⁾.

La clasificación de esta patología ha ido variando conforme los estudios genéticos han avanzado, en la actualidad existen 8 tipos de osteogénesis imperfecta descritos y que tienen relación a mutaciones en genes como COL1A1 y COL1A2⁽¹¹⁾; sin embargo, muchas de estas mutaciones no son claramente evidenciadas, por tanto, la clasificación sigue basándose en su gran mayoría en los hallazgos clínicos y las imágenes radiográficas⁽¹³⁾.

La clasificación clínica comprende en mayor frecuencia los tipos de I al IV por su mayor prevalencia^(5, 6, 9, 10, 13):

a. **Tipo I:** Es la más frecuente y en la que se expresa en menor severidad la patología. Estos pacientes presentan pocas deformidades y las fracturas son provocadas durante la etapa escolar y su estatura puede ser normal o levemente baja.

b. **Tipo II:** Es la más infrecuente y compromete la vida del paciente ya que puede presentar falla respiratoria en los primeros días de vida, ya que se ha documentado relación con hipoplasia pulmonar. El diagnóstico puede realizarse prenatal, donde se observa acortamiento de los huesos largos y arqueamiento de estos; y postnatal mediante las radiografías que permiten observar callo óseo sugestivo de fracturas intrauterinas, ejemplo de esto son la imagen en rosario a nivel de la parrilla costal.

c. **Tipo III:** Es relativamente común y es la más severa por presentar deformidades progresivas que limitan al paciente. Estos pacientes presentan al examen físico facies triangular, escoliosis severa, sifosis marcada que restringe la función pulmonar⁽³⁾.

d. **Tipo IV:** Es el fenotipo más variado de las presentaciones, las fracturas se realizan en el periodo postnatal y sin un patrón definido, presentan sordera en la mayoría de los casos y asocian intolerancia al calor.

Con las generalidades descritas anteriormente podemos realizar una asociación tanto clínica como radiológica del caso descrito con el tipo II de osteogénesis imperfecta; el rosario costal es altamente sugestivo de esta enfermedad^(8,14) y bien delimitado en nuestro paciente. Además de esto las fontanelas amplias, las fracturas de huesos largos y los múltiples callos óseos nos sugieren esta presentación y la ausencia de datos de escoliosis nos excluye el fenotipo III.

La insuficiencia respiratoria y su deterioro a pesar de las medidas de soporte ventilatorio nos clarifica la severidad del caso y marca una pauta importante para el pronóstico del paciente, el cual no es favorable.

Se puede rescatar del caso presentado la importancia del diagnóstico prenatal para el abordaje adecuado en el momento del parto y el periodo postnatal. Siempre se debe tener en cuenta esta patología como una posible causa de acortamiento de extremidades⁽²⁾, ya que la acondroplasia es el diagnóstico que suele malinterpretarse con mayor frecuencia, por eso la importancia de las imágenes radiográficas postnatales⁽¹⁰⁾.

Si bien el diagnóstico de osteogénesis imperfecta tipo II es de muy mal pronóstico a estos pacientes se les debe brindar el soporte necesario por un equipo multidisciplinario que le brinde apoyo respiratorio, manejo del dolor, manejo quirúrgico ortopédico si es necesario, terapia y rehabilitación física, soporte nutricional y consejería genética a los padres⁽¹⁵⁾. Esto aumenta la calidad de vida del paciente sin importar su pronóstico y podría disminuir la prevalencia de dicha enfermedad.

Financiamiento:

Autofinanciado

Conflictos de Interés:

Los autores niegan conflictos de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Benavides A, Barboza M. Unidad de Vigilancia Especializada de Defectos Congénitos. Informe de vigilancia de defectos congénitos (p. p. 43). Inciensa, Tres Ríos, Cartago, Costa Rica.
2. Carvajal, A., & Iturriaga, S. (2007). Osteogénesis Imperfecta (Revisión Bibliográfica). *Revista Médica de Costa Rica Y Centro América*, LXIV(580), 161-165.
3. Chávez, N., & Rouselbel, F. (2013). Osteogénesis imperfecta tipo III: reporte de un caso. *Revista Argentina Reumatología*, 24(1), 50-53.
4. Fano V, Rodríguez Celin M, Del Pino M, Buceta S, Obregón MG, Pri-momo C, et al. Osteogénesis imperfecta. Evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes. *An Pediatr*. 2010;72:324-30.
5. Gutiérrez, M., Molina, M., Prieto, L., Parra, J., & Buena, A. (2013). Osteogénesis Imperfecta: Nuevas Perspectivas. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 160(4), 75-86.
6. Hanscom DA, Winter RB, Lutter L, Lonstein JE. Osteogenesis imperfecta: Radiographic classification, natural history, and treatment. *J Bone Joint Surg Am*. 1992; 74:598-616.
7. Hoffman, Jodi D, Estrella E. Newborn. Presentation of connective tissue disorders. *NeoReviews*. 2007; 8: 110-119.
8. Jones, K. Smith's. Recognizable Patterns of Human Malformation. 1997; 5 ed. Saunders Company. Pag 123-125.
9. Renaud, A., Aucourt, J., Weill, J., Bigot, J., Dieux, A., Devisme, L., ... Boutry, N. (2013). Radiographic features of osteogenesis imperfecta. *Insights into Imaging*, 4(4), 417-429. doi:10.1007/s13244-013-0258-4
10. Rodríguez, G., & Navarro, M. (2009). Osteogénesis imperfecta con manifestaciones en el periodo neonatal. *Acta Médica Costarricense*, 51(2), 114-119.
11. Roughley, P., Rauch, F., & Glorieux, F. (2003). Osteogenesis imperfecta - Clinical and molecular diversity. *European Cells And Materials*, 5, 41-47. doi: 10.22203/ecm.v005a04
12. Servicio de Radiología Hospital San Carlos, 2018.
13. Starr, S., Roberts, T., & Fischer, P. (2010). Osteogénesis Imperfecta: Primary Care. *Pediatrics In Review*, 31(8), e54-e64. doi: 10.1542/pir.31-8-e54INCIENSA
14. Swarr, D., & Sutton, R. (2019). Skeletal Dysplasias in the Newborn: Diagnostic Evaluation and Developmental Genetics. *NeoReviews*, 11(6), e290-2305.
15. Byers PH. Osteogenesis imperfecta: perspectives and opportunities. *Current Opinion in Pediatrics* 2000; 12:603-609.

Correspondencia

Luisa Fernanda Gallón Vanegas

Correo: luisagallon94@yahoo.com

