

CASO CLINICO

Osteogénesis imperfecta tipo III. Diagnóstico intraútero

L. RODRÍGUEZ, J. BABÉ,* C. RODRÍGUEZ, S. LAPEÑA y H. GONZÁLEZ

RESUMEN: Se presenta un caso de osteogénesis imperfecta tipo III, con diagnóstico intraútero y evolución mortal. Este diagnóstico precoz puede ser útil para prevenir traumatismos perinatales, causa principal de la mortalidad neonatal. PALABRAS CLAVE: OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA. DIAGNÓSTICO INTRAÚTERO.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYPE III. PRENATAL DIAGNOSIS (SUMMARY): The authors present a case of osteogenesis imperfecta type III, with prenatal diagnosis and fatal evolution. This early diagnosis is often usefull because it will help to prevent trauma during delivery which is a principal cause of neonatal death. KEY WORDS: OSTEOGENESIS IMPERFECTA. PRENATAL DIAGNOSIS.

La osteogénesis imperfecta (OI) es una de las displasias óseas más comunes, con una frecuencia de 1/40.000 (1). Los síntomas cardinales de la misma son: fragilidad ósea, escleróticas azules y sordera en edad adulta (2, 3). El diagnóstico suele ser postnatal. Gracias a la ecografía y a la radiología a veces es posible el diagnóstico antenatal, en base a la hipertransparencia ósea (en ocasiones difícil de valorar) y a la presencia de fracturas y callos óseos (4).

Presentamos un caso de OI diagnosticado intraútero, recién abierta nuestra maternidad.

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón nacido de padres jóvenes y sanos, no consanguíneos. 2.º hijo de la serie. No se refieren antecedentes

de abortos, muertes neonatales, deformidades óseas o sorderas en otros miembros de la familia.

Embarazo controlado, normal. A la 28 semana de gestación se aprecia en ecografía imágenes de huesos largos, incurvados y deformes (fig. 1). Se realizó radiología previa al parto, mostrando gran número de fracturas y callos óseos, principalmente a nivel de extremidades y parrilla costal. Parto a las 37 semanas, presentación cefálica, espontáneo, vía vaginal; amniorrhexis intraparto, líquido claro; APGAR de 8/9. Peso: 2.700 gr., talla: 46,5 cm., P.C.: 32,5 cm.

En la *exploración* se aprecian deformidades en las extremidades y aspecto de enanismo rizomélico (fig. 2). Cabeza: impresión de macrocéfalo; cráneo blando y papiráceo, con crepitación a la mínima

presión sobre la calota, suturas dehiscen-
tes, fontanela anterior que llega hasta raíz
nasal y fontanela posterior amplia; escleró-

ticas normales. Tórax: crepitación al tacto
de las deformidades sugerentes de fractu-
ras, costillas arrosariadas por la presencia

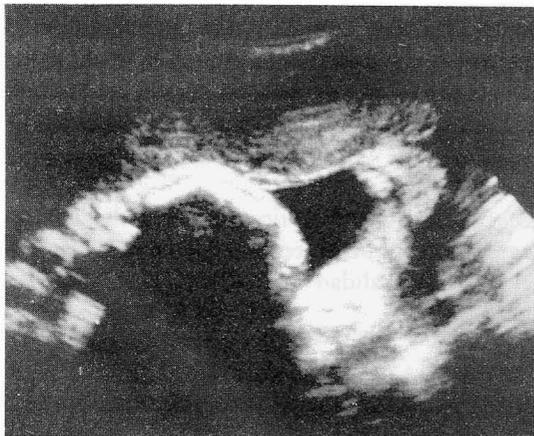


FIG. 1. *Ecografía fetal que muestra hueso largo, incurvado.*



FIG. 2. *Aspecto general del recién nacido.*

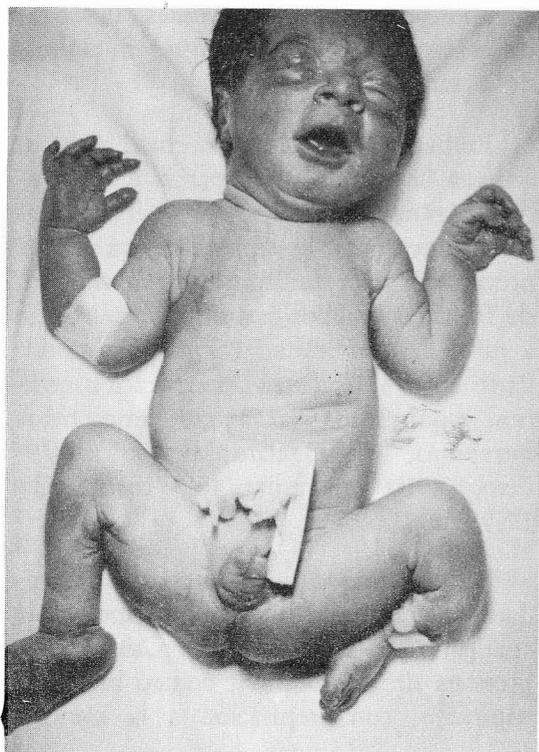


FIG. 3. *Estudio radiológico con osteoporosis generalizada, fracturas múltiples, callos de fracturas y signos de pseudoartrosis.*

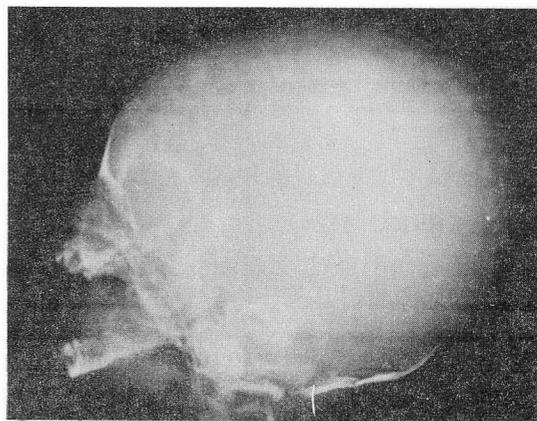


FIG. 4. *Rx de cráneo que muestra cráneo apenas osificado.*

de callos de fractura a lo largo de la patrilla costal: auscultación cardiopulmonar normal, con test de Silverman: 2 a la hora de vida. Abdomen: blando, no visceromegalias. Extremidades: miembros cortos, acodados por las fracturas.

Presenta desde las primeras horas de vida *distress* respiratorio, de intensidad creciente, falleciendo a los 16 días de vida por una insuficiencia respiratoria restrictiva progresiva, producida por las numerosas fracturas de las costillas y la deformidad torácica consecuente.

Analítica: Sangre: Hemograma, Urea, Glucosa, GOT, GPT, Proteínas totales, Calcio, Iones: normales. Orina: sistemático y sedimento normales.

Radiología (Fig. 3): Fracturas múltiples (se llegaron a contar hasta 20), con callos de fractura y signos de pseudoartrosis; osteoporosis generalizada; cortical de huesos largos muy delgada; costillas deformadas por las fracturas que condicionan tórax en campana; cráneo sin apenas osificación (Fig. 4). Ecografía cerebral normal, no se aprecian hemorragias cerebrales.

Estudio anatomopatológico: Cartílago organizado y calcificado, de forma normal, pero con alteración en la formación de las trabéculas de osteoide que son escasas y desorganizadas; las que se calcifican

tienen aspecto de hueso inmaduro con grandes lagunas osteocíticas. No se observa actividad osteoblástica ni osteoclástica. La cortical de los huesos largos y la calota craneal están constituidas por tejido conjuntivo denso con zonas irregulares de hueso inmaduro. Callos de fractura con tejido fibroso y cartílago con deficiente calcificación.

COMENTARIOS

La OI es una enfermedad conocida, desde hace tiempo, por su aparatosidad clínica. La primera descripción se realizó hace más de 200 años (5). Se han empleado muchos nombres para designarla, siendo el término OI el único que ha prevalecido (6).

El defecto básico es una alteración de las fibras colágenas esqueléticas y extraesqueléticas, de etiología no aclarada (2); esto hace que no sea posible su clasificación etiopatogénica; en los últimos años se ha establecido una clasificación en base a la herencia, clínica, alteraciones radiológicas y evolución, propuesta por Sillence y Rimoin en 1978 (7), dividiéndose en 4 tipos; más tarde, Sillence, en 1981 lo amplió a 6, al encontrar subvariantes en el tipo I y IV (tabla I) (1); ésta es la clasificación que se usa en la actualidad.

TABLA I. CLASIFICACION DE LA OSTEOGENESIS IMPERFECTA

TIPOS	I A	I B	II	III	IV A	IV B
Fragilidad ósea	++	++	++++	+++	++	++
Escleróticas	Azules	Azules	Azules	Normales	Normales	Normales
Sordera	Presenil	Presenil	—	—	—	—
Dentinogénesis imperfecta.	—	++	—	+	—	+
Herencia	AD	AD	AR	AR-AD	AD	AD
Evolución: Incapacidad, Muerte	I. lenta	I. lenta	M. precoz	I. grave	I. lenta	I. lenta

Abreviaturas: + = Leve. ++ = Grave. +++ = Severa. ++++ = Extrema. AD = Autosómico Dominante. AR = Autosómico Recesivo. I. = Incapacidad. M. = Muerte.

Nuestro caso se trata de un tipo III, siendo el patrón radiológico espectacular por el gran número de fracturas, no presentando el tipo de «caña de bambú», típico del II; también el aspecto morfológico y la ausencia de escleróticas azules le distinguen de la OI tipo II.

El diagnóstico prenatal es, a menudo, fortuito y puede ser realizado por ultrasonidos a partir de las 16 semanas y por radiología alrededor de las 20 semanas (8). Estas dos técnicas nos dan una información decisiva para realizar un adecuado manejo de la madre y del feto (9), para asegurar un parto no traumático y así evi-

tar la producción de hemorragias cerebrales (10) y fracturas en otros lugares de la economía, condicionantes de un aumento de la morbi-mortalidad fetal.

En nuestro caso, debido al gran número de fracturas que presentaba ya intraútero, se optó por parto por vía vaginal, añadiéndose una fractura en cúbito derecho; se descartó, por ecografía, la existencia de hemorragia cerebral. El gran número de fracturas costales y la deformidad torácica consecuente, condicionaron una insuficiencia respiratoria restrictiva progresiva, causante de su muerte a los 16 días de vida.

BIBLIOGRAFIA

1. SILLENCE, D. O.: *Osteogenesis imperfecta. An expanding panorama of variants*. Clin. Orthop., 1981; 159: 11-25.
2. ROOT, L.: *The treatment of osteogenesis imperfecta*. Orthop. Clin. North. Am., 1984; 15: 775-790.
3. BERGSTROM, L. V.: *Osteogénesis imperfecta: otologic and maxillofacial aspects*. Laryngoscope, 87, 1977; suppl. 6: 1-42.
4. BERZINE, J.; CHENITH, T.; BEL AICHA, N.; KAMOUN, A.; BEN AMOR, M. S.: *Diagnostic «in utero» d'une fragilité osseuse congénitale*. J. Gyn. Obst. Biol. Repr., 1979; 8: 735-736.
5. WEIL, U. H.: *«Osteogenesis imperfecta. Historical background»*. Clin. Orthop., 1981; 159: 6-10.
6. OLIVARES, J. L., HERNÁNDEZ, M. C.; BUENO, M.: *Heterogeneidad genética de la osteogénesis imperfecta. Estudio de seis observaciones*. An. Esp. Pediatr., 1986; 25: 154-160.
7. SILLENCE, D. O.; RIMOIN, D. L.: *«Classification of osteogenesis imperfecta»*. Lancet, 1978; 1: 1.041-1.042.
8. SHAPIRO, J. E.; PHILLIPS, J. A.; BYERS, P. H.; SANDERS, R.; HOSEBROOK, K. A.; LEVIN, L. S.; DORST, J.; BARRST, G. S.; PETERSON, K. E.; GOLSTEIN, P.: *Prenatal diagnosis of fetal osteogenesis imperfecta (OI type II)*. J. Pediatr., 1982; 100: 127-133.
9. GARCÍA, M. T.; ALONSO, A.; QUILES, A.; ARGUELLES, M.; SÁNCHEZ, J. L.: *Osteogénesis imperfecta congénita. A propósito de un caso*. Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Pediatría, 1980; XXI: 247-253.
10. SCHAEFFER, A. J.: *Enfermedades del recién nacido*. 2.ª edición. Salvat, edit. S.A. Barcelona, 1970; págs. 787-789.

Petición de Separatas:

HERMENEGILDO GONZÁLEZ GARCÍA
Sección de Pediatría
Hospital Comarcal
MEDINA DEL CAMPO
(Valladolid)