

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Es una de las displasias esqueléticas más conocidas y más comunes, con una incidencia que va de 1/15.000 a 1/60.000, según las series y estudios pero pudiendo incluso ser falsos ya que muchos de estos pacientes son asintomáticos al ser de tipo I

Se trata de una forma de osteoporosis determinada por una alteración genética en los cromosomas 7 y 17, lo que produce alteraciones del colágeno tipo I, en la cadena I alfa 1.

Es una enfermedad para la cual se requiere un exhaustivo tratamiento ortopédico y/o quirúrgico dada la fragilidad ósea del paciente y los trastornos que en él se producen.

Se caracteriza por: una fragilidad ósea llamativa según la tipología, sordera, escleróticas azules y laxitud articular generalizada. Otros signos asociados pueden ser trastornos en la columna como escoliosis, deformidades dentales, estreñimiento crónico, sordera, pies planos..

La mayoría de las veces, son mutaciones del colágeno tipo I, que es el colágeno principal que existe en el hueso, en ligamentos, dentina y esclerótica de los ojos.

En mucho de los casos, se trata de mutaciones autosómicas dominantes que están heredadas de uno de los padres o se desarrollan espontáneamente como una nueva mutación

Pueden haber casos en familias donde los padres son aparentemente normales, pero con una herencia autosómica recesiva

Esto, hace que se tenga un riesgo del 25% en cada embarazo

En cambio en la autosómica dominante, el riesgo en el embarazo será siempre mucho más elevado



Paciente mujer de 3 años de edad. Escleróticas azuladas. Fractura de fémur por caída casual



Paciente mujer de 3 años de edad. Fractura de fémur espiroidea por caída a pie llano



Paciente varón de 5 años de edad. Escleróticas azules. Fractura de peroné por caída fortuita



Radiografía: fractura de peroné por caída fortuita

TIPOS: según las mutaciones autosómicas dominantes de los genes para el colágeno de tipo I

PRIMER GRUPO: las mutaciones inactivan una copia o alelo del gen, por lo que se provoca una reducción del 50% en la cantidad de colágeno tipo I normal en el hueso

Estos pacientes, padecerán una forma leve de la enfermedad

SEGUNDO GRUPO: Los tejidos van a contener una cantidad reducida de colágeno normal, con moléculas de colágeno tipo I con una o dos cadenas mutantes de colágeno.

Estos pacientes, se encuentran gravemente afectados de la enfermedad, pudiendo ser el proceso letal en la época perinatal

El hueso, se encontrará con mínimas cantidades de material osteoide y sin hueso laminar alguno ni sistemas de Havers, con una morfología ósea anormal que presentará defectos en el modelado y ausencia prácticamente de una cortical ósea normal

CARACTERÍSTICAS

TIPO I: (escleróticas azules y herencia autosómica dominante)

Es la más frecuente y más leve de las osteogénesis imperfecta, presentando escleróticas azules, deformidades mínimas, fragilidad ósea, sordera prematura

En el momento del nacimiento, las escleróticas presentan un color azulado oscuro con tonos grisáceos

Presentan un esqueleto osteoporótico, bien formado y el modelado de las metáfisis es normal

Las fracturas hacen su aparición, por primera vez, cuando el niño comienza a realizar la marcha, siendo fracturas como de niños normales pero que se realizan con mayor facilidad. Su curación es normal aunque en ocasiones realizan un callo hipertrófico (grueso) que asemeja a una tumoración vs sarcoma

Estas fracturas, irán disminuyendo después de la pubertad, para poder aumentar de nuevo por efectos de la osteoporosis en la edad adulta

TIPO II: (forma perinatal letal)

Es el tipo más grave de la osteogénesis imperfecta, ya que suele ser fatal al cabo de unas horas del nacimiento, aunque hay niños que sobreviven durante meses o años (2-3 años) Recién nacido con escleróticas azules, extremidades cortas y arqueadas, cráneo blando y cara pequeña

En las radiografías, se apreciarán múltiples fracturas en los huesos largos y parrilla costal

En muchas ocasiones el ginecólogo diagnostica la enfermedad con la ecografía durante el desarrollo del embarazo



RADIOGRAFÍA DE FETO AFECTO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA. FRACTURAS MÚLTIPLES INTRA ÚTERO.

TIPO III: (tipo deformante)

Presentan estos lactantes una gran fragilidad ósea con múltiples fracturas al nacer, con pocas fracturas localizadas en parrilla costal

Herencia tipo autosómico recesivo, con posibilidad de consanguinidad

Escleróticas de azul pálido que van desapareciendo a lo largo de los años

Extremidades arqueadas y es común la existencia de fracturas, con epífisis grandes con respecto a las diáfisis óseas

El arqueamiento progresivo, con las fracturas múltiples y la rotura de los cartílagos epifisarios son los que hacen que el esqueleto sea corto

Aplastamiento de los cuerpos vertebrales y cifoescoliosis

La mayoría de estos niños con el tiempo dejan de caminar

TIPO IV: (escleróticas blancas)

Se transmite la misma con carácter autosómico dominante y se consideraba hasta hace poco como de rara aparición.

Escleróticas de color normal, con deformidades esqueléticas y pérdida de la audición

Muy parecida con la I, por su levedad, pero con la diferencia del color de las escleróticas.

Este tipo IV de la enfermedad, en ocasiones y siendo lactante su diagnóstico se puede confundir con “malos tratos” por parte de la familia. Con un correcto diagnóstico, en las RX se apreciarán las características óseas de corticales delgadas, osteoporosis y en la exploración de la dentadura se observará alteraciones en la implantación dental

Estos pacientes en la edad escolar sufrirán igualmente fracturas de repetición que nos hará estar en alerta

TRATAMIENTO

No existe en la actualidad ningún tratamiento específico para esta enfermedad.

Últimamente se están empleando los BIFOSFONATOS, los cuales actúan sobre la osteopenia disminuyendo de esta manera la aparición de las fracturas. Estos BIFOSFONATOS de 2ª generación inhiben de alguna manera la acción de los osteoclastos en la remodelación ósea e impidiendo la recidiva de las fracturas.

Férulas inmovilizadoras simples que pueden ser termoplásticas para estabilizar las fracturas y aplicación de analgesia

El periodo de inmovilización es menor que el de un niño normal

En adolescentes y adultos, se emplea el tratamiento quirúrgico con estabilización intramedular

La deambulación raras veces se logra en pacientes con osteogénesis imperfecta tipo III

Jorge Hodgson Ravina
ORTOPEDA INFANTIL

Socio y Miembro Fundador de la Sociedad Española
de Ortopedia Pediátrica (S.E.O.P.)

(Tanto el contenido como las imágenes son del autor)