

11237

2y

121

**UNIVERSIDAD NACIONAL  
AUTONOMA  
DE  
MEXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS  
SUPERIORES**

**HOSPITAL REGIONAL LIC. ADOLFO LOPEZ  
MATEOS IS S S S T E**

**OSTEOGENESIS IMPERFECTA  
PRESENTACION DE UN CASO**

**ESPECIALIDAD: PEDIATRIA MEDICA**

**DR MARIO LASES AHUED**

1998

268787

**TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

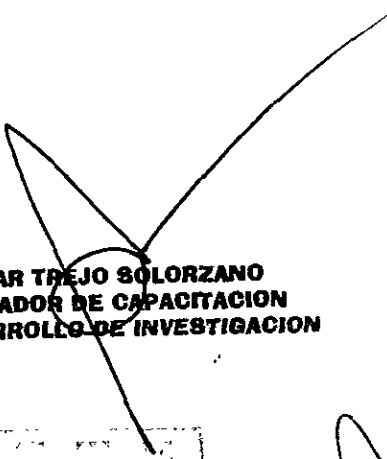
**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE  
MEXICO**

**DIVISION DE ESTUDIOS SUPERIORES  
ISSSTE**

**HOSPITAL REGIONAL LIC ADOLFO LOPEZ MATEOS**

**OSTEOGENESIS IMPERFECTA  
PRESENTACION DE UN CASO**

**TESIS QUE PRESENTA EL DR MARIO LASES AHUED  
PARA OBTENER EL DIPLOMA EN LA ESPECIALIDAD  
DE PEDIATRIA MEDICA.**

  
**DR OSCAR TREJO SOLORZANO  
CORDINADOR DE CAPACITACION  
Y DESARROLLO DE INVESTIGACION**

  
**DR BALTAZAR BARRAGAN HERNANDEZ  
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE  
ESPECIALIZACION EN PEDIATRIA MEDI**

**ISSSTE**  
LIC ADOLFO LOPEZ MATEOS  
★ DIC. 2 1998 ★  
COORDINACION DE CAPACITACION  
DESARROLLO E INVESTIGACION


  
**DR JORGE ROBLES ALARCON  
CORDINADOR DEL SERVICIO  
DE PEDIATRIA**

# OSTEOGENESIS IMPERFECTA PRESENTACION DE UN CASO

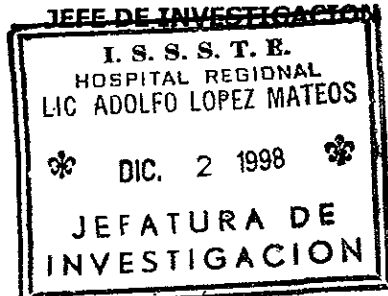
**AUTOR: DR. MARIO LASES AHUED**  
**AV. UNIVERSIDAD 1321 COLONIA**  
**FLORIDA DELEGACION ALVARO OBREGON**  
**MEXICO D. F. C.P. 01030**  
**TEL. 661 26 10**  
**PARTICULAR : NAYARIT PONIENTE 103**  
**COLONIA INSURGENTES C.P. 43 630**  
**TULANCINGO HIDALGO MEXICO.**  
**TELEFONO: (775) 3 62 21, 3 42 74.**

  
**DR. SERGIO BARRAGAN PADILLA**  
**VOCAL DE INVESTIGACION**

  
**DR. BALTAZAR BARRAGAN HERNANDEZ**  
**ASESOR DE TESIS**

  
**M. en C. HILDA RODRIGUEZ ORTIZ**  
**JEFE DE INVESTIGACION**

  
**DR. JULIO CESAR DIAZ BECERRA**  
**JEFE DE CAPACITACION, DESARROLLO**  
**E INVESTIGACION**



O S T E O G E N E S I S

I M P E R P E C T A

P R E S E N T A C I O N   D E   U N   C A S O

D R   M A R I O   L A S E S   A H U E D

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DEMEXICO  
FACULTAD DE MEDCINA  
DIVISION DE ESTUDIOS  
SUPERIORES

HOSPITAL GENERAL "LIC"  
ADOLFO LOPEZ MATEOS  
ISSSTE

SERVICIO DE PEDIATRIA

DEPARTAMENTO DE ENSEÑANZA

E

INVESTIGACION

CURSO DE ESPECIALIZACION EN

PEDIATRIA MEDICA



TUTOR : DR. ARMANDO PINA HERRADA

ALUMNO :DR. MARIO LASES AHUED.

## OSTEOGENESIS IMPERFECTA

### PRESENTACION DE UN CASO

#### INTRODUCCION

La osteogenesis imperfecta es una enfermedad sistémica,

cuya patogénesis se relaciona con la deficiencia cualitativa de la colagena (1) afectando a todos los tejidos y órganos de la economía. Tiene diferentes expresiones clínicas, siendo las mas floridas la triada característística de escleroticas azules(traslúcidas) fracturas múltiples con deformidades y otoesclerosis. Su frecuencia es de 1 por cada 20,000 nacimientos(2).

Desde el punto de vista clínico, en cuanto al momento de presentación de las lesiones, clásicamente se ha clasificado en dos formas, Congénita y Tardía

En la primera tiene sus manifestaciones desde antes del nacimiento(in útero), frecuentemente descubierta en el momento del parto, por la gran deformidad ocasionada por las fracturas, alteraciones neurológicas por hemorragias intracraneanas, insuficiencia respiratoria por las múltiples fracturas costales, lo que induce a hipoxia neonatal y frecuentemente a muerte perinatal.

En la forma tardía el proceso es lentamente progresivo con fracturas y deformidades que se inician en la segunda infancia o en la edad preescolar(3),

Desde el punto de vista genético, se ha clasificado según el tipo de herencia, o sea, según la variabilidad de los genes mutantes y el carácter con que se trasmite. Para entender esta clasificación es necesario comprender que en genética clínica la variabilidad es la regla, no la excepción y está condicionada por dos factores primordiales, el pleiotropismo y la heterogeneidad. El pleiotropismo se refiere al aspecto múltiple de un gen, de un cromosoma mutante, de la herencia multifactorial de un gen o un teratógeno ambiental.

La heterogeneidad se refiere a que en un mismo fenotipo o fenotipos sensiblemente iguales, son debidos a genotipos diferentes. (4)

Sillence, Rimoin y Denks (5) han propuesto una clasificación que comprende cuatro tipos diferentes de osteogénesis imperfecta desde el punto de vista genético.

TIPO 1.- Es la osteogénesis imperfecta que se hereda con carácter autosómico dominante, se presenta con escleróticas azules y pérdida presenil de la agudeza auditiva, cursando o no con dentinogénesis imperfecta por lo que se supone que en este tipo, hay cuando menos dos subgrupos que cursan con y sin dentinogénesis imperfecta.



TIPO 2,- Osteogènesis imperfecta letal perinatal se hereda con carácter autosómico recesivo, en ésta forma el cráneo es blando, las escleróticas azules, puede haber huesos Wormianos en cráneo, facies triangular, rosario costal por fracturas costales, imágenes radilógicas de fémures en acordeón, y múltiples deformidades con callos óseos en diferentes etapas de consolidación, talla corta y casi siempre es letal en la etapa perinatal, cuando sobreviven son enanos deformes.

TIPO 3,- En este tipo la osteogènesis imperfecta es progresivamente deformante con escleróticas normales y se hereda con carácter autosómico recesivo

TIPO 4.- este tipo de osteogènesis imperfecta se hereda con carácter autosómico dominante y se presenta con escleróticas normales, con deformidades por fracturas que se presentan en forma tardía, cursando a veces con nulas deformidades.

Con esta clasificación es posible llegar clínicamente al diagnóstico del tipo de osteogènesis imperfecta y se podría predecir el pronóstico del enfermo.

Fuera de esta clasificación se ha reportado un caso de osteogènesis imperfecta, con características semejantes al tipo 2, pero con herencia ligada al sexo, o sea al cromosoma X(6).

El defecto bioquímico básico no ha sido aun bien determinado, pero se sabe que las alteraciones bioquímicas pueden estar en relación con el mal metabolismo de los precursores de la colágena, tales como glicosaminoglicón-proteoglicón, o un aumento en la velocidad o cantidad de los productos líticos de la colágena como la hidroxilisina.

En los cuatro tipos de osteogénesis imperfecta hay una disminución del colágeno maduro

En la osteogénesis imperfecta Tipo 1 hay además un aumento de colágena tipo fetal.

En el Tipo 2 (letal) hay además un aumento de la hidroxilisina(7) la cual se supone es la responsable de la lisis de la colágena y consecuentemente de las fracturas.

El diagnóstico se establece con el estudio fenotípico de el paciente que debe incluir pedigrée, estudio radiológico y de ser posible estudio histopatológico de hueso y estudio bioquímico del tipo de colágena, sus precursores, y productos líticos del mismo. En el estudio histopatológico se encuentran osteocitos muy juntos entre sí, por la falta de colágeno.

En el estudio radiográfico es frecuente encontrar huesos wormianos en cráneo, a veces platibacia, múltiples fracturas en todo el esqueleto, con callos óseos en diferentes etapas de calcificación, falta de mineralización en algunos huesos planos, con corticales adelgazadas y esponjosa deficiente, con evidentes deformidades en huesos largos, espina dorsal, casi siempre con xifoescoliósis y aplastamiento de cuerpos vertebrales(3).

El diagnóstico diferencial debe establecerse con la distrofia cleidocraneál, con la hipofosfatásia cogénita, y con la condrodistrófia calcificante.

En la primera faltan parcial o totalmente las clavículas, en la segunda las alteraciones epifisiárias semejan a las de el raquitismo florido, en tanto que en la última entidad se observan en las radiografías las epífisis punteadas(3). También puede prestarse confusión casos de sífilis cogénita ya que se dice que los problemas lueticos cogénitos son los grandes mimos de las alteraciones esqueléticas cogénitas, en estos casos las imágenes de bandas de radiolucides y un VDRL positivo harían el diagnóstico.

Desde el punto de vista radiográfico se ha reportado que el pronóstico es sumamente grave cuando se encuentran imágenes en roseta de maíz(8).

El diagnóstico antenatal solo puede efectuarse mediante estudio radiográfico prenatal que muestre fracturas en la etapa prenatal o anomalías esqueléticas en el feto.

También es posible efectuar el diagnóstico antenatal mediante ultrasonografía de tiempo real (9).

En cuanto al tratamiento ortopédico quirúrgico se han logrado pocos o nulos resultados, dejando como secuelas casi siempre grandes deformidades, lo mismo sucede con corsets y férulas de yeso convencionales.

Hasta el momento se ha reportado que las férulas neumáticas han tenido buenos resultados con mínimos episodios de fracturas y deformidades(10).

El tratamiento sistémico para osteogénesis imperfecta no ha dado resultados positivos.

Algunos autores recomiendan el uso de andrógenos en los niños y estrógenos en las niñas para inducir una pubertad precoz.

ya que se ha observado que los episodios de fracturas y las deformidades cesan en esta etapa de la vida.

Sin embargo han reportado cierres prematuros de las epífisis induciendo de esta manera talla baja.

Por otro lado se ha recomendado el uso de fluoruro sódico pero con pobres resultados(11).

La historia natural de la enfermedad es progresivamente deformante por lo que a veces compromete funciones vitales que ponen en peligro la vida como es el caso de las deformidades de columna vertebral que cuando presentan xifoescoliósis marcada, compromete en forma importante la función respiratoria(12).

Ante un caso de osteogénesis imperfecta el pediatra debe tener en cuenta puntos de primordial importancia, como el reconocer que hay una forma letal perinatal(TIPO 2), que en este tipo puede haber o no integridad neuromuscular y que las secuelas estarán dadas por eventos hemorrágicos, izquemicos o hipóxicos en la etapa perinatal. En segundo lugar que en el Tipo 1 puede haber pérdida presenil de la agudeza auditiva pero que la inteligencia en estos individuos es siempre normal, en los otros tipos de osteogénesis imperfecta puede haber o no grandes deformidades esqueléticas pero que siempre cursarán también con inteligencia normal, y en tercer lugar que de las cuatro formas de osteogénesis imperfecta dos se heredan con carácter autosómico dominante, el Tipo 1 y el Tipo 4.

Y dos se heredan con carácter autosómico recesivo, los Tipos 2 Y 3.

## CASO CLINICO

Recién nacida femenino, producto de madre de 38 años con antecedentes heredofamiliares negativos, antecedentes personales patológicos sin importancia, antecedentes personales no patológicos, proviene de medio socioeconómico bajo con malos hábitos higienicodietéticos, antecedentes ginecobstétricos de importancia Gestas V, Para IV, gestación actual de 40 semanas por FUR, iniciando su trabajo de parto 16 hrs antes en su domicilio, enviada por empírica por "falta de descenso del producto".

A su ingreso a la sala de labor se detecta bradicardia fetal, monitorizándose en el cardiotocografo desaceleraciones tardías en la frecuencia cardiaca fetal, la ruptura de la bolsa amniótica fue espontanea, observándose liquido amniótico meconial +++.

Se efectúa cesárea obteniéndose producto único vivo del sexo femenino calificado con APGAR DE 4,6 Y 8 al minuto, a los 5 minutos y 10 minutos respectivamente. Hubo necesidad de reanimación con PPI, con bolsa de Ambu, habiendo recuperación satisfactoria, notando con un índice de retracciones

(SILVERMAN-ANDERSEN) de 4 a expensas de aleteo nasal leve, quejido espiratorio leve, retracción xifoidea leve y tiraje intercostal leve.

A la exploración física, se encuentran evidentes anomalías y deformidades como talla corta (42 cm), desproporción entre segmento superior e inferior, extremidades cortas y anguladas facies triangular que denota dolor (fig.1).

El craneo discretamente turrigocefalo, con aplanamiento occipital, depresión de puente nasal, implantación baja de pabellones auriculares, y cuello corto(fig.2).

Las escleroticas son evidentemente de color azul (fig. 3).

Ambos muslos cortos curvos, y piernas curvas(fig 4).

En la radiografía lateral de craneo se observa en la sutura occipitoparietal una imagen sugestiva de hueso Wormiano, y otro en la proyección anteroposterior en región supraorbicular derecha, en la lateral también se aprecia aplanamiento esfenooidal(fig.5).

La radiografía lateral de columna vertebral muestra los espacios intervertebrales cortos, debido a la compresión de cuerpos vertebrales fracturados.(fig.6).

La radiografía panorámica anteroposterior muestra callos óseos en arcos costales, ambos humeros angulados, fémur derecho con imagen en acordeón el izquierdo angulado ambas tibias en sable (fig.7).

La radiografía de humero derecho muestra callo óseo bien consolidado en su tercio medio y la tibia derecha muy angulada en su tercio medio(fig.8).

En un acercamiento de la imagen radiografía de la tibia derecha se nota la angulación con un callo oseo en la epifisis distal. (fig.9).

También se revisaron todos los hermanos de la paciente y en ninguno de ellos se encontró evidencia de osteogenesis imperfecta, solo uno de sus hermanos mostraba implantación baja de pabellones auriculares, pero ninguna anomalía musculoesquelética(fig.10).

El único tratamiento para las alteraciones esqueléticas fueron férulas de yeso en miembros inferiores ya que era evidente el dolor a la movilización pasiva y activa de estas extremidades retirando en 3 semanas con lo que aparentemente cedió el dolor.

DR. MARIO LASES AHUED





Fig. 1



Fig. 2

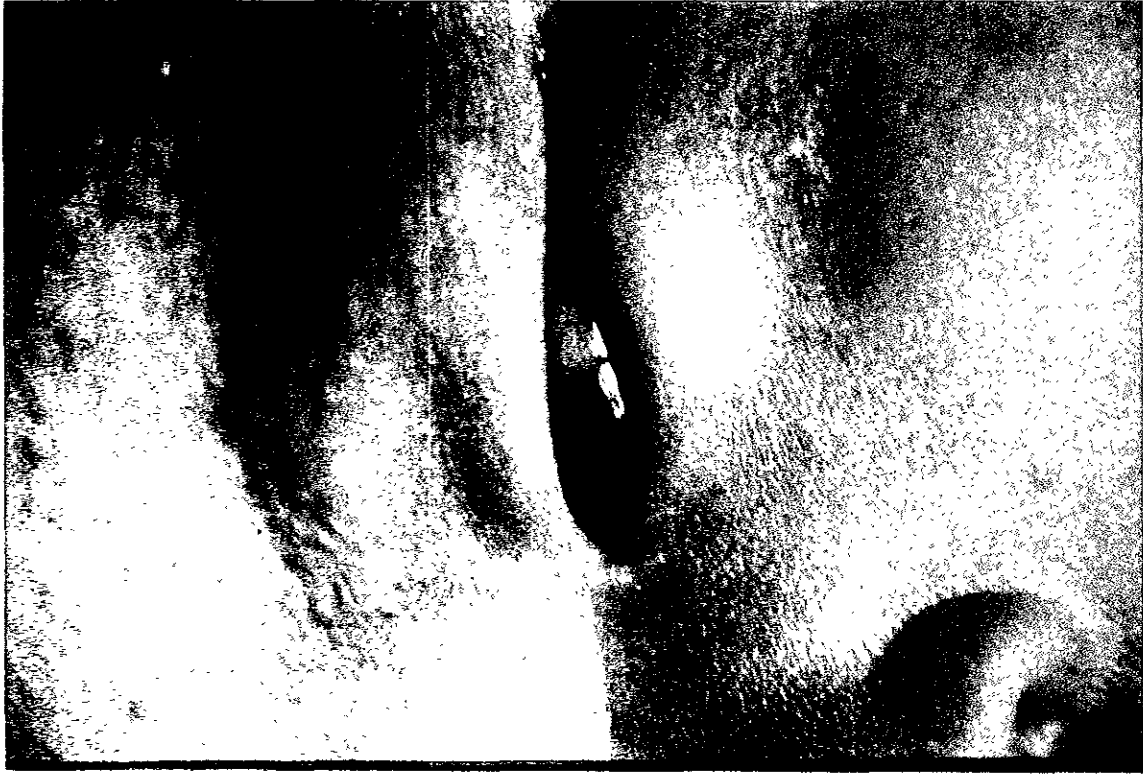


Fig. 3

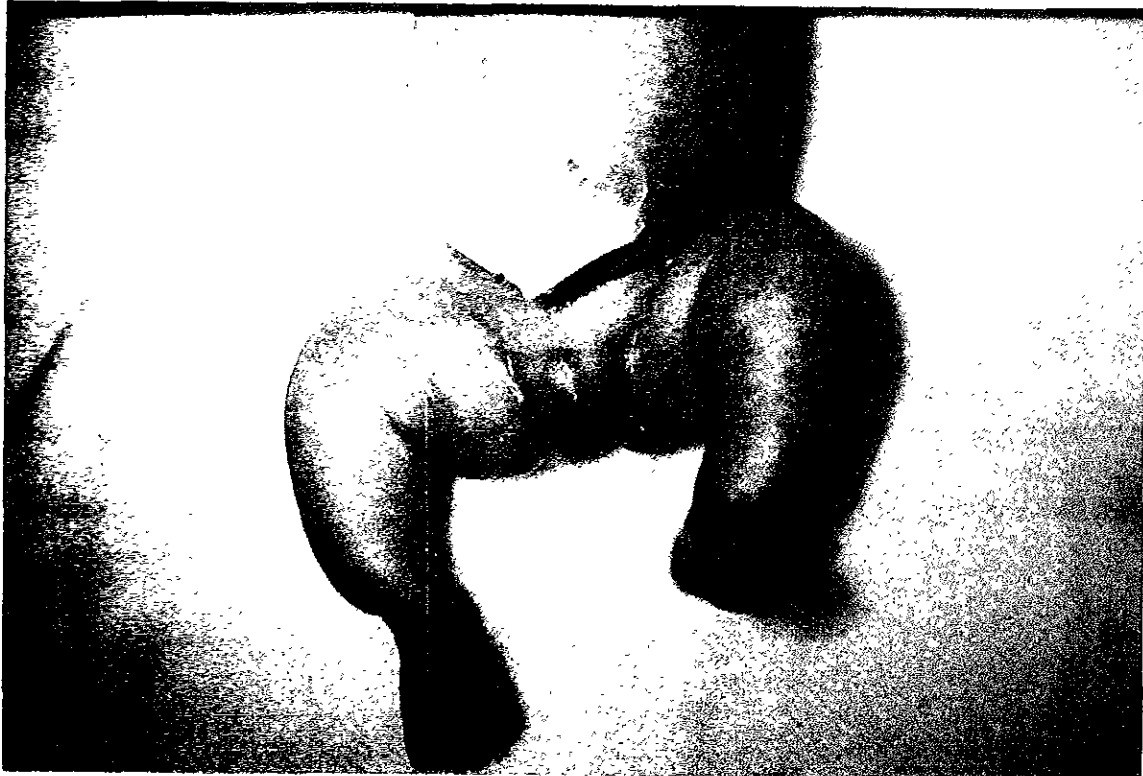


Fig. 4

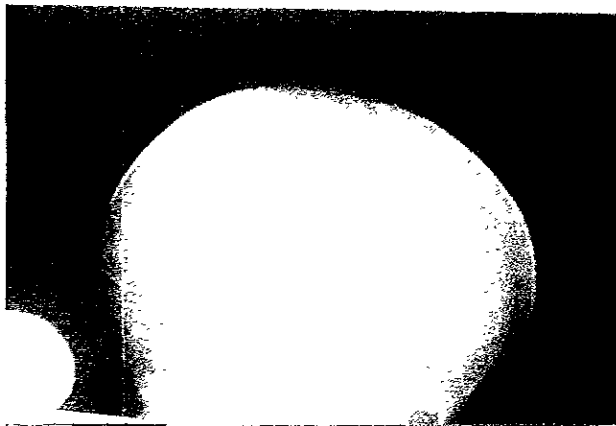


Fig. 5



Fig. 6

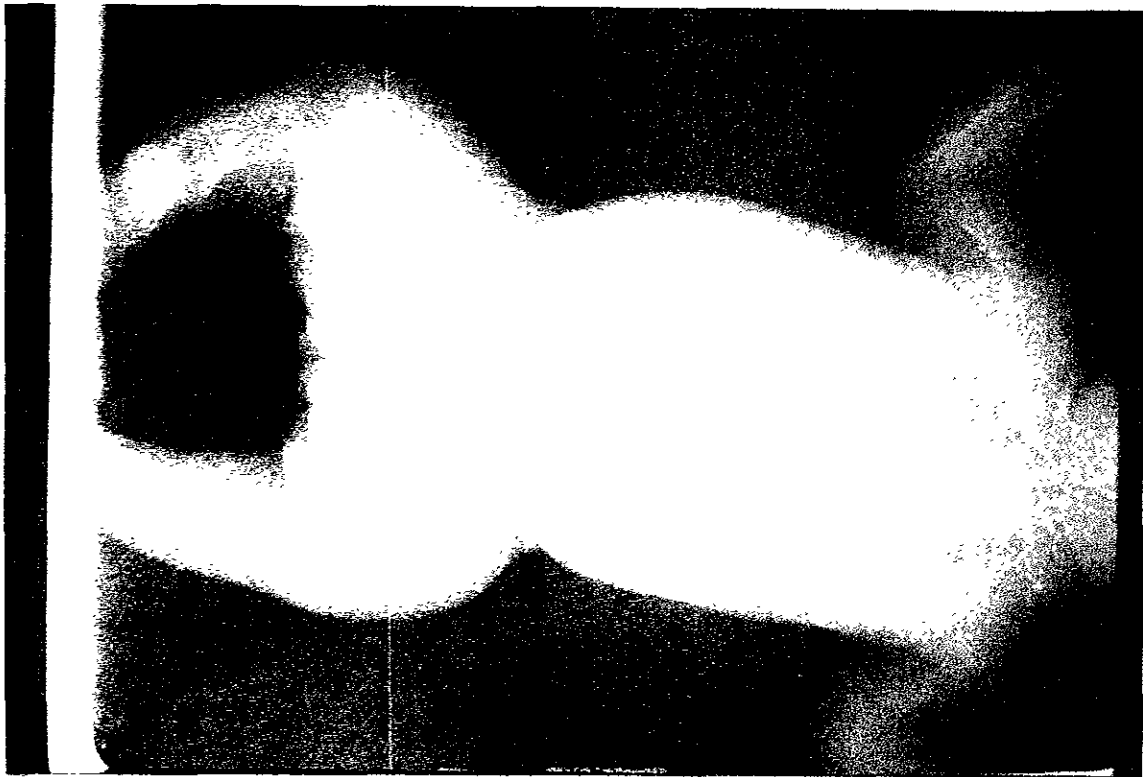


Fig. 7



Fig. 8

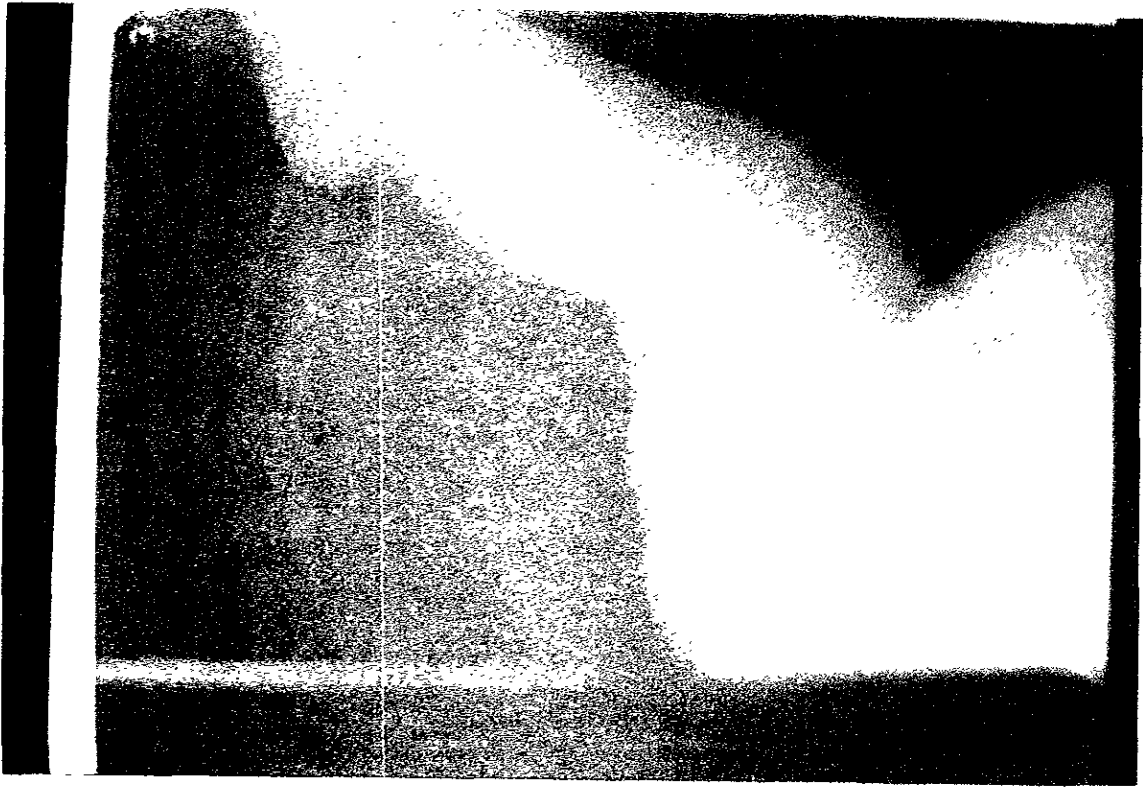


Fig. 9



Fig. 10

BIBLIOGRAFIA

- (1) Brown D. Biochemical abnormalities in osteogenesis imperfecta. Clin. Orthop 1981 sept; (159):6-10
- (2) Young I, Harper R. Recurrence risk in osteogenesis imperfecta congénita (letter) Lancet 1980 feb 23:1 (8165);432
- (3) Shaffer A, Avery M. Enfermedades del recién nacido. Salvat editores 1974 cap 101; Osteogénesis imperfecta pág 170-73
- (4) González-Ramos M, Alcalá H. Bol. Med: Hosp. Infant Mex. vol 38 no. 2
- (5) Sillence D, Rimoin L, Danks M. Clinical variability in osteogenesis imperfecta, variable expressivity or genetic heterogeneity B.O.D.O.A.S. vol XV No. 5, 1979:113-29
- (6) Kirsch E, Krieg T, Remberger K, Fendel H, Brukner P, Muller P. Disorder of collagen metabolism in a patient with osteogenesis imperfecta (lethal type) Eur J Clin Invest. 1981 feb; 11(1) 39-47.
- (7) Sillence D. Osteogenesis imperfecta: an expanding panorama of variants. Clin Orthop 1981 sept; (159):11-25.
- (8) Goldman A, Davidson D, Pavlov H, Rulloug P "Popcorn" calcification: a prognostic sign in osteogenesis imperfecta radiology .1980 aug ;136(2): 351-3.
- (9) Milson I, Mattson L, Dahl E, Nilson I. Antenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta by real time ultrasound: two cases reports. Br. J. Radiol 1982 apr; 55(652):310-2.
- (10) Morel G, Houghton G. Pneumatic trouser splints in the treatment of severe osteogenesis imperfecta. Acta Orthop Scand. 1982 aug; 53 (4):547-52.
- (11) Albright J. Systemic treatment of osteogenesis imperfecta. Clin Orthop. 1981 sept; (159): 88-96.
- (12) Norimatsu H, Mayusumi T, Takahashi H. The development of the spinal deformities in osteogenesis imperfecta. Clin Orthop. 1982 jan-feb (162):20-5.