

11245



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

56

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
SECRETARIA DE SALUD
CENTRO NACIONAL DE REHABILITACIÓN
ORTOPEDIA

ESTUDIO DE LA TÉCNICA DE SOFIELD - MILLAR
EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS
IMPERFECTA

T E S I S
PARA OBTENER EL TITULO DE
**ESPECIALISTA EN ORTOPEDIA
Y TRAUMATOLOGÍA**
P R E S E N T A
DR. JORGE ALBERTO LÓPEZ





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.

Luis
Dr. Luis Guillermo Ibarra Ibarra
Director General Centro Nacional de Rehabilitación
Instituto Nacional de Ortopedia

Antonio León
Dr. Antonio León Pérez
Subdirector de Investigación y Enseñanza

Saúl Renán León
Dr. Saúl Renán León Pérez
Jefe de la División de Enseñanza.

Dr. Jose Carlos Guerrero Ascencio
Jefe de Enseñanza

Dr. Alejandro Reyes Sánchez
Profesor Titular del Curso Universitario de Especialización
En Ortopedia.

Norberto Leyva
Dr. Norberto Leyva García
Médico Jefe del Servicio de Genética

Dr. Roberto Rivas Jiménez
Médico Jefe del Servicio de Ortopedia Pediátrica

Roberto Rivas



SECRETARÍA DE SALUD
CENTRO NACIONAL DE REHABILITACIÓN
INSTITUTO NACIONAL DE ORTOPEDIA
DIVISIÓN DE ENSEÑANZA

INDICE

	Pagina
Introducción.....	1
Material y Métodos.....	14
Resultados.....	15
Discusión.....	17
Conclusiones.....	18
Figuras.....	20
Gráficas.....	21
Bibliografía.....	25

AGRADECIMIENTOS

A DIOS:

Por su constante protección.

A mis Padres: Gloria y Fernando

Por ser un gran ejemplo a seguir y su apoyo incondicional.

A mi Esposa: Guadalupe

Por tu gran comprensión

INTRODUCCIÓN

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Han existido a lo largo de la historia una gran cantidad de epónimos a esta enfermedad, en la literatura anglosajona la encontramos como:

- 1.Síndrome de Adair-Dighton
- 2.Aplasia Periostalis.
- 3.Síndrome de Blegvd- Haxthausen.
- 4.Síndrome de escleras azules.
- 5.Síndrome de escleras azules y huesos quebradizos.
- 6.Síndrome de escleras azules y fragilidad ósea.
- 7.Escleras oscuras y fragilidad ósea.
- 8.Raquitismo Congénito (1822).
- 9.Distrofia Periostal.
- 10.Enfermedad de Eddowes.
- 11.Síndrome de Ekman.
- 12.Osteopsatirosis Fetalis (1829).
- 13.Raquitismo fetal.
- 14.Fragilitas Vitrea Ossium.
- 15.Osteodisplasia fibrosa hereditaria.
- 16.Hipoplasia del Mesénquima Hereditaria.
- 17.Enfermedad de Lobstein.
- 18.Molities Ossium.
- 19.Síndrome de Ekman-Lobstein (1833).
- 20.Osteomiopatía.
- 21.Osteoporosis Fetalis.
- 22.Osteogenesis Imperfecta Congénita (Vrolik) (1849).
- 23.Osteítis Parenquimatosa Crónica.
- 24.Displasia Periostal (1905).
- 25.Síndrome de Spurway-Eddowes.
- 26.Síndrome de Van Der Hoeve-De Kleyn. (1918).

Mientras que en la literatura europea (España) ha tenido otras epónimos:

1. Raquitismo Congénito (1822).
2. Pseudoraquitismo (1891).
3. Tríada de Van Der Hoeve (1918).
4. Displasia Periostal de Durante (1925).
5. Enfermedad de Hommes de Verre (1928).

INCIDENCIA:

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad rara. Su incidencia se estima entre 1:10.000 y 1:15.000 ⁽³²⁾ Esta estimación es un límite inferior ya que las formas leves de la enfermedad frecuentemente no se diagnostican. La Osteogénesis Imperfecta ocurre en todas las razas y es independiente del género.

Solamente un 0.008% de la población mundial esta afectada por la enfermedad.

8. ANTECEDENTES HISTORICOS

El primero en describirla fue en 1674 por Malebranch en París⁽³²⁾. Ekman (1788), Lobstein (1833) y Vrolik (1849) respectivamente publicaron la presencia de fragilidad ósea con afección de varios integrantes de la misma familia ^(14,33) . Siendo éste último quien relaciono la fragilidad ósea con hiperlaxitud ligamentaria y escleras azules.

DEFINICION

Es un Síndrome caracterizado por trastornos del tejido conectivo cuyas manifestaciones clínicas más frecuentes son la fragilidad ósea, escleras azules, dentinogénesis imperfecta, hiperlaxitud ligamentaria, y algunas veces hipoacusia (30). En la cual Sillence identifica cuatro tipos, de acuerdo a su herencia (Dos autosómicos dominantes y dos autosómicos recesivos) (25,26,27,28).

HERENCIA:

La O.I. es una enfermedad de tipo genético. Los tipos I y IV a veces aparecen en las familias a lo largo de varias generaciones (24). El tipo de herencia más frecuente es dominante: un padre o madre afectado/a tiene un 50% de probabilidades de transmitir su gen alterado a cada hijo/a y otro 50% de probabilidades de transmitir el gen no-alterado (tenemos dos copias de cada gen, a excepción de los genes ligados a los cromosomas X y Y que portan la herencia sexual).

A pesar de que existe un cierto grado de variación entre familiares afectados (por ejemplo: número de familias), la tipología clínica de la enfermedad en cada familia afectada es generalmente la misma a lo largo de las generaciones, ya que es el mismo defecto genético el que se transmite de padre a hijos (14).

Por otra parte la O.I. es muy heterogénea entre casos sin relación familiar. Cada caso individual puede deberse a un defecto genético distinto en los genes que portan la información del colágeno.

La O.I., como otras enfermedades genéticas dominantes pueden aparecer espontáneamente. Esto es particularmente cierto en los tipos I y II, que son normalmente las formas más severas de O.I. Cuando nace un niño/a de padres no afectados suele ser debido a que ha aparecido una mutación en un gen de colágena. Lo más probable es que la mutación haya ocurrido en alguno de los dos

gametos (óvulo o espermatozoide), cuya unión da lugar al niño/a afectado/a.

En aquellas familias en las que aparece un caso espontáneo de O.I los hermanos/as afectados/as no son portadores de la mutación, por lo tanto los hijos de estos no tienen un riesgo genético especial de padecer la enfermedad. Por el contrario, el niño/a afectado/a tiene una probabilidad del 50% de transmitir el gen mutante, y por lo tanto la enfermedad, a sus propios hijos/as comenzando una nueva cadena de herencia genética, con probabilidad 50% a lo largo de las nuevas generaciones.

MOSAICISMO:

Por lo que respecta a los padres, estudios en gran número de familias con niños nacidos con Osteogénesis Imperfecta II (letal), de padres no afectados, se ha demostrado una cierta repetición de la enfermedad (esto es, nuevos niños/as con O.I.) en un 5-7% de los casos (2).

Esta extraña situación explicada erróneamente hace tiempo como un tipo distinto de herencia genética (autosómica recesiva), y (aún hoy puede llevar a confusión y por tanto, a un consejo genético erróneo) a médicos que no están totalmente al día en lo que respecta a las nuevas investigaciones sobre la Osteogénesis Imperfecta.

Es por eso que Peter Byers y sus colaboradores en la universidad de Seattle, E.U. y posteriormente otros investigadores han demostrado la repetición de casos de Osteogénesis Imperfecta en familias sin casos anteriores de esta enfermedad, los cuales son debidos a mutaciones dominantes en uno de los genes del colágeno (CollA1 o CollA2) (6).

Es muy difícil de diagnosticar los casos de mosaicismo, buscar la mutación en sus células puede ser peor que buscar "la aguja en el pajar". Solamente después de que la mutación ha sido identificada en el hijo/a, que la porta en todas sus células, es posible diseñar análisis moleculares para intentar buscar el mosaicismo en los padres (generalmente en óvulo y/o espermatozoide y además en los glóbulos blancos de la sangre), y a partir de ahí intentar estimar la probabilidad teórica de repetición de hijos con Osteogénesis

Imperfecta. El mosaicismo puede ocurrir en cualquier tipo de O.I., pero hasta ahora solo ha sido documentado para los tipos más severos de la enfermedad (Tipo II) y su frecuencia ha sido estimada experimentalmente entre 5% y 7% (7).

CLASIFICACION

Se ha hecha varias clasificaciones tomado en cuenta el modo de herencia y las manifestaciones clínicas, la clasificación que más se ha utilizado por englobar a la mayoría de estas, es la del Dr. Sillence (30).

Esta clasificación toma en cuenta el modo de herencia, la presencia de dentinogénesis imperfecta, la fragilidad ósea, el retardo del crecimiento y la hipoacusia presenil, la presencia de escleras azules y alteraciones en la columna y cráneo.

TIPOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

TIPO I A:

Es la más frecuente y esta caracterizada por ser autosómica dominante, los pacientes con esta enfermedad presenta fragilidad ósea de intensidad variable y en ella son raras las fracturas durante el nacimiento (25). Presenta escleras azules durante toda su vida. En ellos la dentinogénesis es normal. La mayoría de ellos presenta estatura baja de un 2% por debajo de la media. Las fracturas son raras en el período neonatal, generalmente se presenta después del primer año de vida, hasta la pubertad y después de este período disminuye y nuevamente se incrementa cerca de la menopausia en las mujeres. En los hombres se presenta después de la sexta década. Las fracturas en estos pacientes curan normalmente sin complicaciones con la formación de un adecuado callo óseo, generalmente sin deformidades.

En el 50% de las familias se presenta una pérdida de la audición la cual comienza al final de la adolescencia y progresa gradualmente hasta la sordera profunda llegándose a presentar vértigo y tinitus al final de la cuarta y quinta década, en ellas se ven afectadas las mujeres 2:1, con respecto a los hombres. Otras anomalías que se encuentran frecuentemente son fragilidad de la piel, hiperlaxitud ligamentaria. La cifoescoliosis se presentan en un 20% de los individuos, los cuerpos vertebrales en los adultos generalmente son de morfología normal, pero frecuentemente adquieren la forma de Cola de pescado.

Los pacientes con Osteogénesis Imperfecta tipo I, presenta en un 18% prolapsos mitrales y rara vez progresan a la regurgitación mitral. En el cráneo se pueden observar la presencia de huesos Wormianos (más de 10), que en las radiografías se observan como cráneo en mosaico.

TIPO IB:

Presenta las mismas características que la clasificación anterior, a lo que se agrega la presencia de Dentinogénesis Imperfecta, esta es la diferencia fundamental entre el tipo IA y IB (30).

Osteogénesis Tipo II:

Es llamada la forma letal de O.I. Es de tipo autosómico recesivo se presenta en 1 / 62 000 neonatos vivos con O.I., es la más rara (26). Se caracteriza por la fragilidad ósea extraordinaria de los huesos, generalmente los niños mueren en el período perinatal o comienzos de la lactancia, por problemas respiratorios. Silence y coautores la subclasificaron en tres categorías.

A.-Huesos cortos, deformidad de los huesos largos, angulación de las tibias, y deformidades de las costillas.

B.-Huesos cortos, deformidad de los fémures, angulación de las tibias, pero con costillas normales.

C.-Huesos largos con forma inadecuada y con múltiples fracturas, con costillas delgadas.

TIPO III:

Es de tipo autosómico recesivo, los pacientes afectados por esta enfermedad presenta fragilidad ósea severa y múltiples fracturas, debido a esto presenta deformidades progresivas de los huesos largos y cifoescoliosis (27). En estos pacientes a menudo presentan una cabeza relativamente grande, con una forma característica (triangular con una frente ancha y barbilla fina). El tórax en forma de barril y pueden presentar problemas respiratorios.

Todo esto hace que sean los pacientes con talla más baja dentro de la osteogénesis imperfecta. En ellos es baja la incidencia de hipoacusia. Presentan escleras azules los neonatos y durante su desarrollo adquieren el color normal blanco.

TIPO IV A:

Es de tipo autosómico dominante, en este tipo la fragilidad ósea es variable presentan deformidad variable de los huesos largos y en ellos la estatura es corta. Cuando presenta escleras azules estas suelen tomar un color normal blanco al llegar a la adolescencia. Lo característico de este tipo es que la dentinogénesis es normal. En estos pacientes también presentan cifoescoliosis y en ocasiones presentan huesos hipoplásicos en el cráneo. Y la aparición de hipoacusia es baja(28).

TIPO IV B:

Tiene las mismas características que la anterior, pero es rasgo más importante es que en estos pacientes presentan dentinogénesis imperfecta.

PATOLOGÍA

En esta enfermedad se encuentra alterada la colágena tipo I (Col1A1, Col1A2) (3), y que desde el punto de vista genético es heterogéneo. El principal defecto en esta enfermedad es la falla en la maduración de la colágena, que se detiene en fibras de reticulina (14,23).

En ella los osteoblastos no la produce ni la organizan. Se ha visto que los enlaces entre las moléculas de colágena son los que confieren estabilidad.

La fibrillas de colágena no se integran en haces de espesor normal, se agrupan en filamentos finos poco compactos. El hueso compacto está formado por tipo fibrilar grueso de hueso inmaduro, sin sistema de Havers . El periostio y el pericondrio son normales. La fisis suele ser ancha y regular, y las zonas proliferativa;e hipertrófica están desorganizadas y no existe la disposición en columnas.

Cuando existe una fractura, el callo endóstico es cartilaginoso y la reacción periostica es abundante a base de tejido entretejido. El cartilago en la osteogénesis imperfecta esta generalmente constituida de agua y proteoglicanos y no de colágena.

Se ha establecido que en los tipos I el defecto es debido a una producción pobre de colágena normal, que a veces lleva a una densidad mineral ósea baja, mientras que en los otros tipos se produce colágeno que es incorrecto en su estructura (a veces también en menor cantidad), resultando un hueso de menor calidad, normalmente también con densidad mineral ósea baja.

Hasta ahora no se ha encontrado una correspondencia clara entre los tipos clínicos, definidos más arriba, y los defectos genéticos que causan la Osteogénesis Imperfecta.

DIAGNOSTICO PRENATAL:

Existen varias pruebas para poder determinar si el producto tiene Osteogénesis Imperfecta .

1. Determinando la calidad y la cantidad de colágena tipo I mediante pruebas inmunohistoquímicas.
2. Mediante el análisis directo de DNA,obtenido de una muestra de sangre de los padres y determinar si existe alguna mutación en los genes que dirigen la síntesis de colágena (4) .
- 3.Utilizando medios no invasivos como son el ultrasonido. En el se podra determinar alguna alteración en el producto como son deformidades angulares de los hueso largos de la pierna (14) .

La tipo II en ocasiones se puede identificar desde las 14 semanas. Y la tipo III a partir de las 16 semanas de gestación.

4. La amniocentesis también se puede utilizar para examinar las células dentro del líquido amniótico, debido a que estas células poseen todos los genes que el producto ha heredado, en ellas se puede buscar algún tipo de mutación genética (24).

5. El estudio de las vellosidades coriónicas de la placenta. Puede ser utilizado en algunas ocasiones para detectar alguna mutación genética que indique Osteogénesis Imperfecta en el feto. Este estudio se puede realizar entre las 10 y 14 semanas de gestación.

SIGNOS RADIOGRAFICOS:

Los signos radiográficos van a depender del tipo de osteogénesis. En la forma grave se puede observar que los huesos largos de las extremidades son cortos y anchos con una cortical muy delgada. La anchura de la diafisis es igual al de la metafisis. También se puede observar la presencia de calcificaciones en las áreas metafisarias y epifisarias de los huesos largos cercanos a la lamina de crecimiento y aparecen como cúmulos de zonas radiolúcidas redondeadas o festoneadas con un borde esclerótico y en algunos casos con radioopacidades centrales (12).

En el cráneo se puede observar la presencia de huesos Wormianos y constituyen porciones extendidas de los centros de osificación primarios de los huesos membranosos vecinos(32). Para que tengan importancia clínica deben ser más de 10 y estar dispuestos en mosaico. En la columna se puede observar disminución generalizada de la densidad ósea y presencia de vértebras bicóncavas y múltiples fracturas por compresión.

En la forma menos graves se observa disminución de la densidad ósea de los huesos con presencia de corticales finas y las trabéculas dentro del canal medular son muy delgadas. Se pueden ver consolidación de las fracturas con una remodelación normal de las mismas. Se puede observar luxación de la articulación patelofemoral y de la cabeza radial.

DENSITOMETRÍA:

Su uso es de apoyo en el seguimiento de la enfermedad. Para conocer el porcentaje de mineralización ósea y determinar el riesgo de fractura (12) .

TRATAMIENTO

Los tratamientos apuntan a reducir el impacto de las consecuencias y a la prevención de complicaciones. Un adecuado tratamiento puede aliviar los síntomas.

1. Mejorar la audición (24) .
2. Intervención dental (17) .
3. Mediante fisioterapia, para conservar la masa y tono muscular para evitar contracturas.
4. Asistencia psicológica.
5. Consejo genético (6,8) .
6. Consulta dietética.
7. Cirugía ortopédica para corregir la deformidades angulares de las extremidades y poder proporcionar al paciente una función adecuada (10,14,16,32,34) .
8. Uso de órtesis para dar soporte y evitar las deformidades (9) .
9. Uso de Bifosfonatos con el fin de aumentar la cantidad y calidad ósea (5,12) .

TRATAMIENTO QUIRURGICO:

En 1946,el Dr. Harold Sofield desarrollo un método de corrección de las deformidades con fijación interna mediante una clavo de acero, posteriormente esta técnica fue refinada por el Dr. Millar y Williams (31,32,33,34) .

Esta técnica esta restringida usualmente a niños con tipo I, III y IV. Se recomienda cuando un niño esta teniendo fracturas repetitivas y uno o más de los huesos largos están deformados por las mismas fracturas. Un hueso deforme no es por si mismo una indicación de realizar una cirugía. Bajo estas circunstancias el alineamiento del hueso y la fijación interna con un clavo corrige

las deformidades y reduce el índice de fracturas y proporciona bienestar al niño⁽²²⁾.

Los niños con osteogénesis imperfecta tipo I, III y IV tienen numerosas fracturas al nacimiento y más fracturas en los meses siguientes .Las fracturas usualmente son tratadas con yesos antes que con cirugía . La cirugía es necesaria sí en los años siguientes continúan las fracturas, en uno o más huesos largos como son la tibia y el fémur ^(8,9,29) . Cuando los pacientes empiezan a pararse y caminar, es cuando se pueden presentar fracturas del fémur en varias ocasiones. En este momento es adecuada la cirugía. La cual se realiza una vez que la fractura ha consolidado ^(22,33,34,35).

TÉCNICA: (Sofield H.) Se realiza una incision larga de la piel de manera que se exponga toda la diafisis del hueso y en forma subperiostica, se realiza una osteotomía en las metafisis proximal y distal, posteriormente se remueva con cuidado la diáfisis de la herida(Tec.A). Se estudia la diáfisis para determinar cuantas osteotomías deben realizar para que los fragmentos se puedan enhebrar en una clavo recto. Se realiza la rotación de los fragmentos y se alinean en forma termino terminal hasta quedar alineados en un clavo recto. Si el clavo ha sido insertado en la tibia, su extremo distal debe quedar en el conducto medular, cerca de la placa epifisaria distal y el proximal en el conducto medular, cerca de la placa proximal. Si el clavo se coloca en el fémur este debe llegar hasta la parte proximal de la placa epifisaria . En algunos casos es necesario colocar el clavo a traves de las zonas de crecimiento ya que éstas zonas dan mejor soporte. La parte más delgada del clavo no interfiere con el crecimiento del hueso(Tec B).La mayor desventaja con esta técnica es que no da soporte al hueso que crece mas allá de el.

MANEJO POSTOPERATORIO:

Después de la cirugía la extremidad es inmovilizada por una fibra de vidrio por cuatro a seis semanas. Se utiliza una fibra tipo Callot para evitar la fractura del fémur.

Después de una osteotomía de fémur se utiliza también una fibra la cual va de las costillas hasta los pies incluyendo la extremidad afectada. El cual igual se mantiene por seis semanas. Después del retiro de la fibra de vidrio se utiliza unas muletas para proveer de apoyo adicional para pararse y caminar⁽³³⁾.

Entre las complicaciones que presentan esta técnica es la migración proximal o distal de los clavos. La no-unión de estos es rara.

JUSTIFICACIÓN:

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética que entre sus principales secuelas son las deformidades angulares de los huesos sometidos a carga .Esto produce un aumento en la frecuencia de las fracturas, creando así un círculo vicioso. Esto trae como consecuencia una mayor discapacidad para el paciente. Es por eso que la osteotomía tipo Sofield –Millar mejora la alineación de los huesos involucrados y disminuye la frecuencia de fracturas.

OBJETIVOS:

1. Analizar la eficacia la técnica Sofield-Millar para la corrección angular de las deformidades en pacientes con osteogénesis imperfecta.
2. Determinar el tipo más frecuente de Osteogénesis Imperfecta en el Centro Nacional de Rehabilitación.

Material y Métodos:

Se incluyeron 9 pacientes con el diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta, todos del servicio de Ortopedia Pediátrica. Siendo 6 pacientes del sexo femenino y 3 pacientes del sexo masculino. A los cuales se le había realizado una osteotomía tipo Sofield-Millar a nivel de tibia o fémur.

Definición de la población:

- Pacientes pediátricos menores de 15 años con diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta.
- Pacientes de ambos sexos.
- Pacientes a los cuales se les realizó una osteotomía de alineación tipo Sofield-Millar.
- Pacientes que cuenten con estudios radiológicos.

Criterios de Exclusión:

- Pacientes en que el diagnóstico clínico y radiológico corresponda a otra entidad patológica.
- Pacientes a los cuales no se le haya realizado una osteotomía tipo Sofield-Millar.

Se realizó un estudio:
Transversal descriptivo.
Antes y después.

TÉCNICAS DE ANÁLISIS ESTADÍSTICO.

Se realizó mediante el Test de rangos asignados de Wilcoxon

RESULTADOS

Se realizaron la recolección de los pacientes con el diagnóstico de osteogénesis imperfecta en el servicio de ortopedia pediátrica que habían sido sometidos a una osteotomía de corrección tipo Sofield-Millar de enero de 1995 a enero 2000. Se obtuvieron 9 pacientes con diagnóstico de osteogénesis imperfecta.

La mayoría correspondía al sexo femenino con un 66.6% (6 Ptes.) y un 33.3% eran del sexo masculino (Gráfica 1) . Únicamente el 33% de los pacientes presentaban escleras azules. Y el 55% de estos presentaban dentinogénesis imperfecta. Ningún paciente presentó hipoacusia a pesar de que la literatura refiere la presencia de esta hasta en un 40% (24) ;debido a que la hipoacusia se presenta en los adolescentes y adultos jóvenes. Y todos nuestros pacientes eran niños.

Se presentó en el 44% de los casos el antecedente de algún familiar afectado.

El hueso que con más frecuencia se fracturaron fueron el fémur con un 48.77%, seguido de la tibia con un 36.58% respectivamente. También se presentaron fracturas a otros niveles como son el húmero, radio en un 4.87% respectivamente, en estos no se presentaron deformidades angulares. Se observó que el grupo que presentó más fracturas fue el que corresponde al tipo IB y IV B, seguido de los tipos IA y IV A respectivamente (Gráfica 2) .Tanto el fémur como la tibia fueron los huesos que presentaron deformidades angulares y que requirieron de osteotomías de alineación.(Gráfica4)

Se realizaron 13 osteotomías de alineación con clavo rígido. De estas el 53.84% se realizaron el fémur (7 osteotomías) y el 46.14% en tibia (6 osteotomías).

A todos los pacientes se les realizó una medición preoperatoria y una transoperatoria y una más al momento del retiro del yeso.

Tanto el yeso como la fibra de vidrio tipo Callot se mantuvo por seis semanas, hasta la consolidación de la osteotomía.

Corrección de Tibia

Grados

Preoperatoria	25°	15°	25°	35°	30°	25°
Postoperatoria	5°	10°	6°	8°	18°	7°

Corrección de Fémur

Grados

Preoperatoria	115°	110°	25°	45°	30°	45°	30°
Postoperatoria	15°	5°	10°	25°	10°	5°	5°

DISCUSIÓN

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética, en la mayoría de los casos autosómica dominante, que deja secuelas importantes, debido a la deficiente o inadecuada síntesis de colágena. Dicha enfermedad produce trastornos a diferentes niveles, pero que afecta primordialmente al sistema musculoesquelético. Produciendo deformidades angulares de los huesos largos, lo cual condiciona aun más la posibilidad de fracturas debido a la desviación del eje mecánico.

Estas desviaciones que en muchos casos son producto de fracturas previas y microfracturas que afectan las zonas de crecimiento, deben en un principio ser tratadas conservadoramente como cualquier fractura, pero cuando se presentan en forma múltiple, esta extremidad debe ser valorada para mejorar su alineación y disminuir el riesgo de otros eventos similares. Es por eso que para mejorar la calidad de vida de estos pacientes, se realiza la osteotomía de Sofield-Millar. Con esta osteotomía se corrigieron las desviaciones del eje mecánico de los huesos que con mayor frecuencia se afectan como son el fémur y la tibia.

En todos los casos de fémur y tibia se corrigieron adecuadamente, esto mejoró la alineación normal de la extremidad. Es un procedimiento seguro ya que no se presentaron complicaciones quirúrgicas ni posquirúrgicas.

En nuestro estudio se realizó la técnica quirúrgica con todo éxito, aplicando una prueba estadística no paramétrica, para dos muestras relacionadas, siendo la prueba de rangos asignados Wilcoxon, observando una $p=0.001$. (tabla 1).

CONCLUSIONES

La osteotomía tipo Sofield-Millar es un procedimiento valioso para la corrección de las deformidades angulares de las extremidades inferiores en pacientes afectados por osteogénesis imperfecta.

Es un procedimiento que se puede realizar tanto en tibia como en fémur. Es un procedimiento seguro ya que en ningún paciente se presentaron complicaciones transquirurgicas.

Después de dos años de la cirugía no se presentaron nuevas fracturas en hueso largos sometidos a este tipo de osteotomía.

Es importante también poder realizar la detección temprana en estos pacientes, ya sea mediante pruebas histoquímicas, como pruebas genéticas utilizando el DNA . Esto con el fin de poder determinar el tipo de osteogénesis y poder dar un tratamiento inicial adecuado. Y en los casos de personas adultas poder dar un adecuado consejo genético. Es por eso que actualmente se debe poner mayor énfasis en la detección temprana de estos pacientes mediante pruebas genéticas, moleculares y poder otorgar un tratamiento multidisciplinario.

Paired Differences

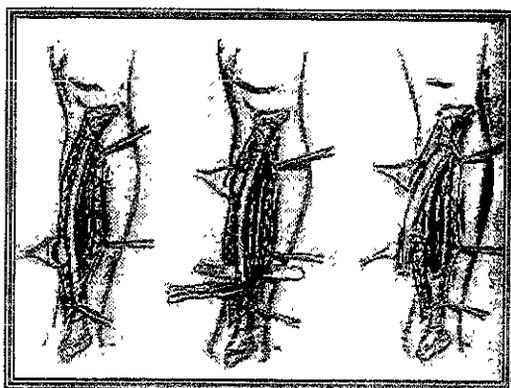
Mean	Std. Deviation	Std. Error Mean	95% Confidence Interval of Difference		t
			Lower	Upper	
32.7692	32.0134	8.8789	13.4237	52.1147	3.691

Test Statistics

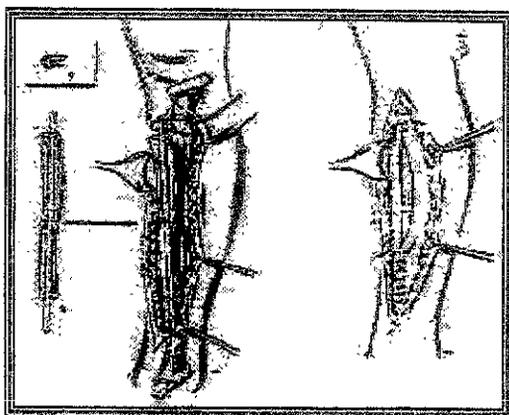
Z	Post-Pre
Asymp. Sig.(2-tailed)	-3.184 ^a
	.001

CONFIDENTIAL

TÉCNICA DE SOFIELD-MILLAR



A



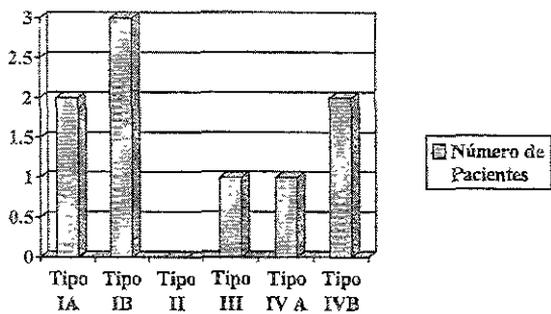
B

GRAFICAS

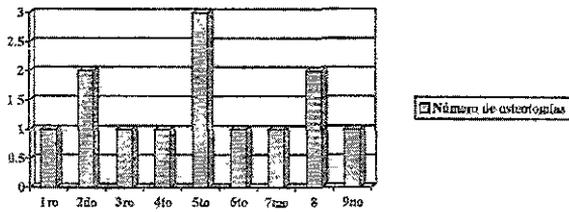
Pacientes por sexo



Tipo de Osteogénesis



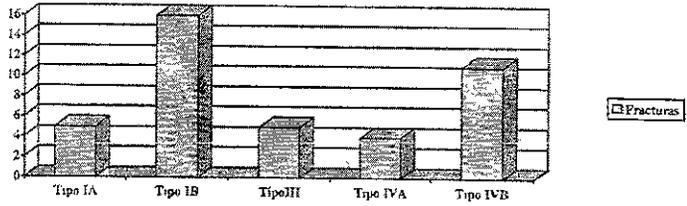
NÚMERO DE OSTEOTOMÍAS POR PACIENTE



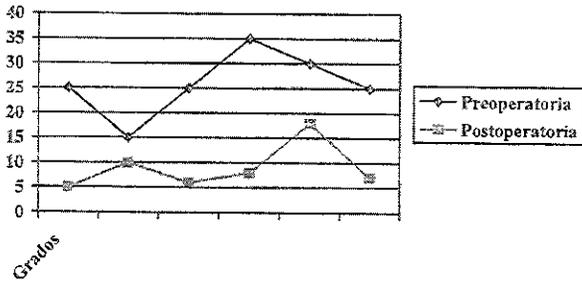
Lugar de la Osteotomía



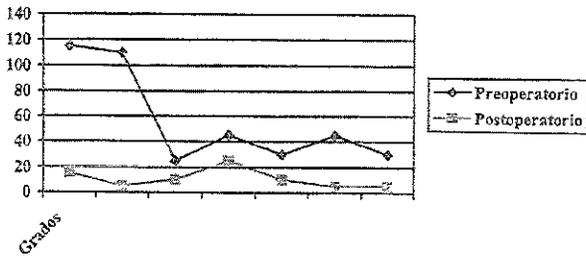
Número de Fracturas Por Tipo



Corrección de Tibia



Corrección de Fémur



DEFINICIONES

Mutación: Son cambios esporádicos e impredecibles en la información que porta el DNA.

Mosaicismo: Mutación espontánea, en vez de afectar a un único cigoto (óvulo o espermatozoide) , ha afectado a una determinada porción de ellos en el padre o la madre, quien, por tanto, tiene cierta probabilidad de engendrar más de un hijo afectado por la enfermedad.

BIBLIOGRAFIA

1. Andersen, P.E., Jr.; Hauge, M.:
Osteogenesis Imperfecta: a Genetic, Radiological, and Epidemiological Study. Clin. Genet. 36: 250-255, 1989.
2. Bateman, J. F.; Chan, D.; Walker, I. D.; Rogers, J. G.; Cole, W. G.:
Lethal Perinatal Osteogenesis Imperfecta Due to The Substitution of Arginine for Glycine at Residue 391 of the alpha-1(I) chain of Type I Collagen.
J. Biol. Chem. 262: 7021-7027, 1987.
3. Bateman, J. F.; Mascara, T.; Chan, D.; Cole, W. G.:
A Structural Mutation of the Collagen alpha-1(I)CB7 peptide in lethal perinatal Osteogenesis Imperfecta. J. Biol. Chem. 262:4445-4451, 1987.
4. Beighton, P.:
Familial Dentinogenesis Imperfecta, blue sclerae, and wormian bones without fractures: another type of osteogenesis imperfecta?
J. Med. Genet. 18:124-128, 1981.
5. Bembi, B.; Parma, A.; Bottega, M.; Ceschel, S.; Zanatta, M.; Martini, C.; Ciana, G.:
Intravenous Pamidronate Treatment in Osteogenesis Imperfecta.
J. Pediatric. 131: 622-625, 1997.
6. Byers, P.H.:
Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular, Genetic, and Medical Aspects. New York: Wiley-Liss(pub) 1993. Pp. 317-350
7. Byers, P.H.; Shapiro, J.R.; Rowe, D.W.; David, K.E.; Holbrook, K.A.:
Abnormal alpha2-chain in Type I Collagen from a patient with a form of Osteogenesis Imperfecta. J. Clin. Invest. 71: 689-697, 1983.
8. Carothers, A. D. ; McAllison, S. J. Paterson, C. R. :
Risk of Dominant Mutation in older fathers: Evidence from Osteogenesis Imperfecta. J. Med. Genet. 23: 227-230, 1986.
9. Daly Karen, Wisbech Alison.
The Prognosis for Walkin in Osteogenesis Imperfecta.
J. Bone and Joint Surgery. Vol. 78-B, No3:447-480, 1996.
10. Engelbert H. Raoul; Helder J. M.
Intramedullary Rodding in Type III Osteogenesis Imperfecta.
Act. Orthopaedics Scandinavian, Vol. 66, No 4:361-364, 1995.
11. Garretsen, T. J. T. M. ; Crewers, C. W. R. J.:
Clinical and Genetics Aspects in Autosomal Dominant Inherited Osteogenesis Imperfecta Type I. Ann. N.Y. Acad. Sci. 630:240-248, 1991.

12. Glorieux, F. H.; Bishop, N. J.; Plotkin, H.; Chabot, G.; Lanoue, G.; Travers, R.
Cyclic Administration of Pamidronate in Children With Severe Osteogenesis Imperfecta. *New England J. Med.* 339: 947-952, 1998.
13. Hortop, J.; Tsiouras, P.; Hanley, J. A.; Maron, B. J.; Shapiro, J. R.:
Circulation 73:54-61, 1986.
14. Kishore Mulpuri; Benjamin Joseph.
Intramedullary Rodding in Osteogenesis Imperfecta.
J. Pediatric Orthopaedics. Vol. 20, No 2:267-273, 2000.
15. Kucinskas V; Benusiene E.
Strategy for Prenatal Diagnosis of Osteogenesis Imperfecta by Linkage analysis to Type I Collagen Loci CO1A1 and COL1A2. *Med. Sci. Monit.* No2:217-226, 2000.
16. Laidlaw T. Ann, Loder T. Randall.
Telescoping Intramedullary Rodding with Bailey-Dubaw Nails for recurrent Pathologic Fractures in Children with Osteogenesis Imperfecta.
J. Pediatric Orthopaedics, Vol. 18, No1:4-8, 1998.
17. Levin, L. S.; Salinas, C. F.; Jorgeson, R. J.:
Classification of Osteogenesis Imperfecta by Dental Characteristics. *Lancet* I:332-333, 1978.
18. Li Y. H.; Chow W.
The Sofield-Millar Operation in Osteogenesis Imperfecta a Modified Technique. *J. Bone and Joint Surgery*, Vol. 82-B, No1:11-16, 2000.
19. McHale A. Kathleen, Tenuta J. Joachim.
Percutaneous Intramedullary Fixation of Long Bone Deformity in Severe Osteogenesis Imperfecta. *Clinical Orthopaedics and Related Reserch.* No 305:242-248, 1994.
20. Millar, E. A.
Observation on The surgical Management of Osteogenesis Imperfecta. *Clin. Orthop.*; 154-159, 1981.
21. Nicholas W. Richard, James Preston.
Telescoping Intramedullary Stabilization of The Lower Extremities for Severe Osteogenesis Imperfecta. *J. Pediatric Orthopaedics*. Vol. 10, No2:219-223, 1990.
22. Pedersen, U.; Bramsen, T.:
Central Corneal Thickness in Osteogenesis Imperfecta and Otosclerosis. *O.R.L., J. Otorhinolaryngol. Related. Spec.* 46:38-41, 1984.

23. Porat Sholomo, Heller Eitan.
Functional Results of Operation in Osteogenesis Imperfecta: Elogating and Nonelogating Rods.
J. Pediatric. Orthopaedics; Vol. 11, No2:200-203, 1991.
24. Riedner, E. D.; Levin, L. S.; Hollyday, M. J.:
Hearing Patters in Dominant Osteogenesis Imperfecta. Arch. Otolaryn. 106:737-740, 1980.
25. Rowe, D. W.; Shapiro, J. R.; Schlesinger, S.:
Diminished Type I Collagen Synthesis and Reduced alpha 1(I) collagen Messenger RNA in Cultured Fibroblasts from Patients with Dominantly Inherited (type I) Osteogenesis Imperfecta. J. Clin. Invest. 76: 604-611, 1985.
26. Sillence David.
Osteogenesis Imperfecta and Expanding Panorama of Variants.
Clinical Orthopaedics and Related Reserch. No 159:11-25, 1981.
27. Sillence, D. O.
Osteogenesis Imperfecta Nosology and Genetics. Ann. N.Y. Acad. Sci. 543:1-15, 1988.
28. Sillence, D. O.; Barlow, K.K.; Garber, A.P.; Hall, J.G.; Rimoin, D.L.:
Osteogenesis Imperfecta Type II: Delineation of Phenotype with Reference to Genetic Heterogeneity. Am. J. Med. Genet. 17:407-423, 1984.
29. Sillence, D.; Butler, B.; Latham, M.; Barlow, K.
Natural History of Blue Sclerae in Osteogenesis Imperfecta. Am. J. Med. Genet. 45:183-186, 1993.
30. Sillence, D. O.; Senn, A.; Danks, D. M.:
Genetic Heterogeneity in Osteogenesis imperfecta. J. Med. Genet. 16: 101-116, 1979.
31. Sofield Harold, Millar Edward.
Fragmentation, Realignment and Intramedullary Rod Fixation of Deformitis of Long Bones in Children. J. Bone and Joint Surgery. Vol. 41-A, No8:1371- 1391, 1959.
32. Sofield, H.; Page M.
Multiple Osteotomies and metal Rod Fixation for Osteogenesis Imperfecta.
J. Bone and Joint Surgery Vol. 34-A:500-510, 1952.

33. Tachdjian Mihran.
Osteogénesis Imperfecta; *Ortopedia Pediatrica*, Vol. 2:815-837, 1994.
34. Tachdjian Mihran.
Fragmentación por medio de múltiples osteotomías, Realinación y Fijación Intramedular con varilla Sólida en la Osteogénesis imperfecta. (Modificación de Williams de la técnica de Sofield-Millar). *Atlas de Cirugía Ortopédica Pediatrica*, Vol. I, 734-745, 1995.
35. Tiley Frederick, Albright A. James.
Osteogenesis Imperfecta: Treatment by Multiple Osteotomy and Intramedullary Rod Insertion. *J. Bone and Joint Surgery*, Vol. 55-A No 4:701-713, 1973
36. Tsipouras, P. Bonadio, J. F.; Schwarts, R. C.; Horwitz, A.; Byers, P.H.
Osteogenesis Imperfecta Type II is Usually Due to New Dominant Mutations. *Am. J. Hum. Genet.* 37:A79, 1985.
37. Williams Peter.
Fragmentation and Rodding in Osteogenesis Imperfecta, *J. Bone and Joint Surgery*, Vol. 47-B, No 1:23-31, 1965.
38. Young, I. D.; Harpers, P. S.:
Recurrence Risk in Osteogenesis Imperfecta. *Lancet* I:432, 1980.