

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

OSTEOGENESIS IMPERFECTA. A PROPOSITO DE TRES CASOS

* Dr. José de Jesús Jimenez Olavarrieta

** Dr. Leonel Liriano

Resumen

Presentamos tres casos de esta rara entidad que fueron diagnosticados clínicamente en una región aledaña a esta ciudad. Los tres pacientes eran parientes así como dos casos más que murieron y que no pudimos constatar personalmente en esta familia.

El caso No. 1 tiene ya 24 años de edad, pertenece al sexo masculino y está confinado a silla de ruedas por las deformidades de las extremidades inferiores producidas como consecuencia de las fracturas. El caso No. 2 tiene 2 años de edad, sexo masculino y el No. 3 tiene 3 años, pertenece al sexo femenino.

Hacemos una descripción de la enfermedad revisando varios libros de texto.

Osteogenesis imperfecta

consanguinidad

deformidades esqueléticas

Abstract

We report three cases of this rare entity diagnosed clinically in a region near this city. All three patients were related and so were two more that died and therefore could not personally see in this family.

Case No. 1 has now 24 years of age, belongs to the masculine sex and it is restricted to a wheelchair because the deformities of his extremities as a consequence of the fractures. Case No. 2 is 2 years old, masculine and case no. 3 is 3 years old, feminine.

Osteogenesis imperfecta

consanguinity

skeletal deformities

* Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital Regional Universitario José María Cabral y Baez, Santiago R.D.

** Médico internista, Hospital José María Cabral y Baez

Nuestros dos primeros casos de esta poco común condición fueron hechos a través de esta prestigiosa revista en el Vol. 14 No. 6, Nov. - Dic. de 1992. Consideramos como un deber ineludible la publicación de todas estas raras condiciones para la posteridad, ya que tristemente nuestros queridos colegas médicos no son muy proclives a escribir o a reportar sus casos raros.

Sinonimia. Osteopsatirosis o enfermedad de Lobstein, fragilidad ósea, osteoporosis congénita, osteomalacia congénita.

Concepto. Esta enfermedad, típicamente hereditaria se atribuye a una alteración primitiva de mesénquima osteoblástico, causa de la fragilidad ósea característica.

Anatomía patológica. Las osificaciones periósticas están alteradas mientras que la resorción ósea es normal o está exagerada. Los osteoblastos, a pesar de que abundan en todas las partes del hueso, carecen de poder osteogénico.

Los huesos largos son normales en longitud, pero finos en grosor.

Las diáfisis son muy delgadas en virtud de que la resorción del tejido óseo continúa normalmente mientras que en periostio se forma muy poco o ningún tejido óseo nuevo. La capa cortical ósea es muy tenue, a veces falta. El periostio suele mostrar hemorragias. El hueso medular queda reducido a algunas trabéculas. Los cartílagos de conjunción son normales.

Etiopatogenia. La O.I. es una enfermedad típicamente hereditaria que depende de un gen dominante simple, causa de la insuficiencia osteoblástica. La transmisión directa se registra en la mitad de los hijos. La transmisión hereditaria de todas las características fundamentales no es absoluta. Es excepcional el "salto total" en una generación.

Después de haberse atribuido esta enfermedad a diferentes causas, hoy se ha determinado por aceptar como mecanismo patogénico una alteración primitiva del mecanismo osteoblástico.

Clínica. Varias clasificaciones se han hecho respecto a esta condición aunque la más sencilla es la relativa a la época en que aparecen las manifestaciones clínicas. Se distinguirán dos tipos: 1ra. Forma precoz o embrionaria.

Esta modalidad ofrece un cuadro gravísimo de fracturas múltiples en el recién nacido o durante la vida intrauterina, estando ya consolidadas algunas de estas fracturas en el momento del parto, con

acortamiento y deformidades de los miembros. De ordinario el parto es prematuro y los fetos nacen muertos o mueren a los pocos días o a los pocos meses.

2.- Forma tardía.

En este tipo el recién nacido nace sano, pero a medida que transcurre el tiempo sufre fracturas por las causas más insignificantes (hombres de vidrio). Aunque las fracturas pueden producirse en todos los huesos, preponderan en los huesos largos.

Con el tiempo disminuye la tendencia a las fracturas, pues a los 25 años los huesos adquieren una resistencia y estructura casi normales.

La consolidación en malas condiciones puede originar deformidades y acortamiento de los miembros.

En la columna vertebral a veces cifoesciosis exagerada. Otro signo característico es el de las escleróticas azules. Ese tono azulado no se debe a un pigmento especial, sino a que la esclerótica es más delgada y su trama más tenue, por lo cual se trasluce el pigmento de la úvea, es decir, de la coroides.

La sordera progresiva es otra de las características. Parece depender de la osteoesclerosis de los huesos del laberinto. Es un signo tardío ya que se detecta después de los pacientes haber cumplido más de 30 años. Los dientes se describen como pequeños y transparentes debido a deposición impropia o deficiencia de dentina (esmalte de los dientes). No parecen existir alteraciones evidentes en la composición química de la sangre, no hay alteración del fósforo o del calcio.

Rayos X. En la forma precoz o embrionaria la roentgenografía descubre múltiples fracturas consolidadas con callos exuberantes y acodaduras más o menos marcadas. Los huesos de las extremidades aparecen anormalmente cortos y con nudosidades callosas. Otro signo radiológico típico de esta afección es la transparencia anormal de los huesos, cuya estructura es apenas perceptible. El cráneo es voluminoso, casi esférico y muestra los huesos de la bóveda delgados.

En la forma tardía los Rayos X muestran escasa opacidad de las paredes óseas. Diáfisis delgadas con capa cortical y tejido óseo reducido. A veces se observan formaciones callosas en las fracturas recientes. Con el tiempo el callo, exuberante al principio, se reabsorbe sin dejar rastro. La columna vertebral muestra cifoesciosis con fracturas

antiguas. Como señalamos en la forma precoz, en las formas tardías son típicas las deformaciones craneales: cráneo voluminoso, casi esférico, con todos los diámetros aumentados, sobre todo el bitemporal.

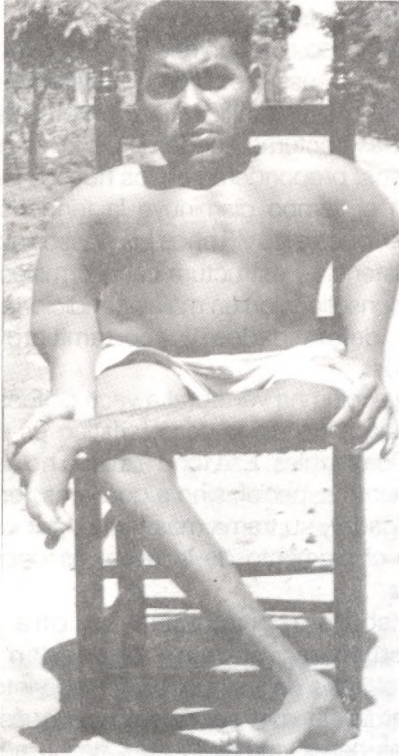


FIGURA No.1. L.F.S DE 24 AÑOS, MASCULINO, RAZA MESTIZA. NOTESE LAS ANGULACIONES EN SUS MIEMBROS FRUTO DE FRACTURAS OSEAS ANTERIORES.

Tratamiento. No ha datos sobre que esta condición pueda ser efectivamente tratada. Debido a las frecuentes fracturas, estos enfermos deben ser protegidos muy cuidadosamente. Si alcanzan los 20 años, la estructura de los huesos tiende a corregirse. Muchos quedan lisiados por las antiguas fracturas. Las fracturas en jóvenes deben ser corregidas quirúrgicamente y luego aplicar un yeso. Algunos han añadido tratamiento medicamentoso con vitaminas D y A así como preparados cálcicos.

PRESENTACION DE LOS CASOS

Caso No. 1 L.F.S.B. (Luis Felipe Santos Burgos), natural de Barrio Lindo, La Chiva, Lacey. Su padre, J.R.B. (José Ramón Burgos) y su madre G.M.S. (Gladis María Santos) eran parientes: primos



FIGURA No. 2. A A V DE 2 AÑOS DE EDAD, MASCULINO, MESTIZO, PRIMO DE EL CASO No.1, YA HA SUFRIDO 7 FRACTURAS. NOTESE ANGULACIONES EN EL TRAMO SUPERIOR DE LOS MUSLOS.

segundos. Tuvieron cuatro hijos: dos varones y dos hembras. Una hembra es normal y los tres restantes padecieron esta condición.

El caso No.1 es el único que sobrevive. Su hermano murió de 16 años en 1988 y su hermana falleció de 9 años en 1990. Todos los pacientes nacieron normales y a la edad aproximada de siete años comenzaron a presentar fracturas óseas al menor esfuerzo, lo que les producía mucho dolor.

En la actualidad el caso No.1 tiene 24 años, y como podemos ver en las fotos, sus extremidades superiores e inferiores presentan múltiples deformidades. Su cráneo es voluminoso y algo esférico. Sus globos oculares lucen azulosos. El paciente presenta cifoescoliosis.

Los padres, como campesinos al fin, no saben especificar si algunos de sus antepasados padecieron la enfermedad, aunque si señalan que por ese sector se acostumbra la unión marital entre parientes hasta el grado de que ellos están emparentados con los dos siguientes casos que vamos a citar, aunque no pueden determinar la relación exacta.



FIGURA NO.3, A M S B DE 3 1/2 AÑOS, FEMENINA, PRIMA DE LOS DOS CASOS ANTERIORES, LLEVA YA 4 FRACTURAS.

Caso No. 2.- Niño A.A.V.B. (Alvaro Alfonso Vásquez Burgos), vecino y primo segundo de los anteriores. Nótese el apellido Burgos en ambas familias. Este niño de dos años (1995) comenzó a presentar fracturas espontáneas a la edad de cuatro meses de nacido. El niño ha tenido ya siete fracturas. Sus padres A.V.B. (de 26 años) I.P. la madre (de 20

años) no son parientes entre sí, pero si familiares lejanos de los casos anteriores.

Caso No. 3.- Niña A.M.S.B. (Alberca María Santos Burgos) de 3 y medio años de edad. Sus padres J.A.B. de 25 años I.S. la madre de 24 años, son primos segundos entre sí y parientes y vecinos de los casos anteriores. Las fracturas comenzaron a los ocho meses de nacida. Ya lleva cuatro fracturas.

El coautor de este trabajo Dr. Leonel Liriano y yo tratamos por todos los medios de traer estos pacientitos al Hospital José María Cabral y Báez de Santiago para realizarles series óseas, pero todo fue imposible. Lo único que nos es que, en esta condición, las fotografías hablan.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Isadore Meschan. Roentgen Signs in Clinical Diagnosis. WB Saunders Company: Philadelphia and London 1956; pag. 172.
- 2.- Alfred Shands handbook of Orthopaedic Surgery. 5th. Ed. St. Louis: The C V Mosby Co 1957; pag. 126.
- 3.- Agustín Pedro Pons. Tratado de Patología y Clínica Médica. Tomo tres. Enfermedades del Aparato Locomotor. Barcelona-Madrid; Salvat Editores, S.A. Reimpresión 1953; pag. 701.
- 4.- William Boyd. Pathology of the Physician. Philadelphia. 6th ed. Lea & Febiger 1965. 6th ed. pag. 942.
- 5.- Marcos Krupp and Milton Chatton. Current Medical Diagnosis & Treatment. Lange Medical Publications, Los Altos, California 1986; pag. 544.
- 6.- Harrison's Principles of Internal Medicine. 12 th ed. McGraw-Hill, 1991; pag. 1984.