

## SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA. A PROPOSITO DE DOS CASOS

Dr. José de Jesus Jimenez Olavarrieta

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

#### Resumen

Se reportan dos casos de Osteogénesis Imperfecta, forma tardía y se hacen explicaciones sobre su etiología.

#### Osteogénesis Imperfecta

#### Abstract

We report two cases of Imperfect Osteogenesis in its late form and explanations about its etiology are given

#### Imperfect Osteogenesis

Es esta la primera vez que se reporta esta rara condición en pacientes procedentes del Hospital Jose Maria Cabral de Santiago. Debo aclarar que ese brillante médico, Dr. Hugo Mendoza ha estudiado a fondo esta condición y ha publicado una buena serie de casos procedentes en su mayoría de Santo Domingo.

#### Sinonimia.-

Osteopsitosis o enfermedad de Lobstein, fragilidad ósea, osteoporosis congénita, malacia mieloblástica, osteomalacia congénita.

#### Concepto.-

Esta enfermedad, típicamente hereditaria, se atribuye a una alteración primitiva del 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 el 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 cartilagos de conjunción son normales.

#### Etiopatogenia.-

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad típicamente hereditaria que depende de un gen dominante simple, causa de la insuficiencia osteoblástica. Su 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 acepta como su mecanismo patogénico una alteración





FIGURA No. 1.- V M 25 AÑOS . OSTEOGENESIS IMPERFECTA, FORMA TARDÍA. AGOSTO 1992

primitiva del mecanismo osteoblástico.

#### Clínica.-

Varias clasificaciones se han hecho respecto a esta condición, aunque la mas sencilla es la relativa a la epoca en que aparecen las manifestaciones clínicas. Se distinguirán dos tipos:

1ro.- 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.

2do.- Forma tardía.- En este tipo el recién nacido parece sano, pero a medida que transcurre el tiempo sufre fracturas por las causas mas 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 veinticinco años de edad los huesos adquieren una resistencia y estructuras casi normales. La consolidación en malas condiciones puede originar deformidades y acortamiento de los miembros. En la columna vertebral a veces causa cifoescoliosis 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 mas

delgada y su trama mas 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 mas de 30 años. Los dientes se describen como pequeños y transparentes debido a deposición impropia o deficiencia de dentina (esmalte de los dientes). No parece existir alteraciones evidentes en la composición química de la sangre, pues no hay alteración del fósforo o del calcio.



FIGURA No. 2.- S M, 29 AÑOS. OSTEOGENESIS IMPERFECTA FORMA TARDÍA. AGOSTO 1992.

#### Rayos X.-

En la forma precoz o embrionaria la roentgenografía descubre múltiples frácturas consolidadas con callos exuberantes y acodaduras mas 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 partes 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 cifoescoliosis con fracturas antiguas. Como señalamos en la forma precoz, en la



tardía son típicas las deformaciones craneales: cráneo voluminoso, casi esférico, con todos los diámetros aumentados, sobretodo el bitemporal.

#### Tratamiento.-

No hay datos de que esta condición pueda ser tratada efectivamente. 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 A y D y preparados cálcicos.

### BREVE PRESENTACION DE LOS CASOS

Las hermanas S M de 29 años y V M de 25 para Agosto de 1992. Ambas tienen la misma historia. Su padre E E de 70 años y su madre E M de 56, son originales de San Juan de la Maguana aunque posteriormente se establecieron en La Vega y visitan semanalmente el Hospital José María Cabral de Santiago en condición ya de limosneras. Tuvieron 11 hermanos en total: 7 varones, uno de los cuales murió cuando pequeño con la misma condición; 4 hembras de las cuales solo ellas dos presentan la enfermedad. No hay datos familiares de valor, no recuerdan que antepasado alguno padeciera de este mal.

Ambas hermanas nacieron normales y aproximadamente a la edad de 7 años, ambas comenzaron a presentar fracturas óseas al menor esfuerzo, lo que les producía mucho dolor.

Como podemos ver en las fotografías anexas, las cuales hablan por si solas, las dos pacientes presentan sus extremidades deformes y muy cortas con el cráneo voluminoso y esférico.

A una de las hermanas se le practicó una serie ósea en el departamento de Rayos X por la Dra Alicia Novas, radiólogo. Un resumen de su reporte dice así: "El estudio completo de la serie ósea revela una pobre osificación de los huesos del cráneo. Las vertebrales cervicales presentan configuración biconcavas. Los huesos largos presentan múltiples deformaciones caracterizadas por angulaciones, estrechamiento y adelgazamiento de la cortical y un grado severo de osteopenia. A nivel de los arcos costales se observan múltiples deformidades y áreas escleróticas correspondientes a fracturas antiguas. Conclusión: Los hallazgos son compatibles con Osteogénesis Imperfecta".

Como es lógico, estos dos casos corresponden a la forma tardía de la enfermedad.

### BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

- Roentgen Signs in Clinical Diagnosis. Isadore Meschan M.D. W.B. Saunders Company, Philadelphia and London 1956. page 172
- Handbook of Orthopaedic Surgery. Alfred Shands M.D. Fifth edition. The C. V. Mosby Company, St Louis 1957, page 126
- Tratado de Patología y Clínica Médica. Prof. Agustín Pedro Pons. Tomo III. Enfermedades del aparato locomotor. Salvat editores S A., Barcelona, Madrid. Reimpresión 1953, pag 701.
- Pathology for the physician. William Boyd M.D. Lea & Febiger. Philadelphia 1965. 65th edition reprinted in 1971, page 942.
- Current Medical Diagnosis & Treatment. Marcus Krupp and Milton Chatton M.D.s. Lange Medical Publications 1986, Los Altos, California, page 544
- Harison's Principles of Internal Medicine. 12 th edition 1991. Jean Wilson, Eugene Braunwald M.D.s and others. Copyright by McGraw-Hill Inc. page 1984