

Osteogénesis imperfecta corrección de Varo con Osteotomías en paciente adulto reporte de un caso

¹Dra. Carmen Benavides Masaquiza, ²Dr. Milton Caja

¹Egresada del Posgrado de Traumatología y Ortopedia | USFQ

²Médico Tratante de Traumatología | HCAM

Enviado: 15-06-2015 | Aceptado: 10-06-2016

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética, que se caracteriza por la alteración de la formación de colágeno tipo I (COL1A1 Y COL1A2), que causa fragilidad, ósea y dentaria. Según el grado de afectación el Dr. Sillence en 1979 la clasificó en cuatro tipos; el Dr. Glorieux añadió un tipo (OI-V), y el Dr. Horacio Plotkin subdividió el grupo OI-IV, el más heterogéneo, en cinco subtipos.

Materiales y Métodos: Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino de 23 años de corta estatura (115cm) que consulta por presentar deformidad en varo de miembros inferiores, que dificulta la marcha. Se le practicó varias osteotomías en fémures y tibia fijándoles con clavos rígidos de Kuntscher, en 2 tiempos, se da tratamiento coadyuvante con bifosfonatos.

Discusión: Se puede realizar la corrección quirúrgica del genu varo mediante múltiples osteotomías en el mismo hueso con posterior realineación.

Palabras claves: Osteogénesis imperfecta, osteotomía.

Abstract

Introduction: Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic disease characterized by impaired formation of type I collagen (COL1A1 and COL1A2), causing bone and teeth fragility. According to the degree of impact, Dr. Sillence in 1979 published his classification consisting of four types; Dr. Glorieux added a new group (OI-V), and Dr. Horacio Plotkin divided the OI-IV, the most heterogeneous group, in five subtypes.

Case report: This is the case of a 23 year-old female patient with short stature (115cm) that came to our hospital complaining of limb deformation and walking problems. Osteotomy was performed along both femurs and tibiae, fixing them later, in a second time, with Kuntscher nails. Adjuvant treatment with bisphosphonates was also prescribed.

Keywords: Osteogenesis imperfecta, osteotomy.

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética con una incidencia de 1 en 15000 nacimientos, en Estados Unidos se cree que hay entre 20.000 y 50.000 personas afectadas, en México se reporta una incidencia de 1 en 20.000 y 1 en 60.000 infantes con osteogénesis tipo III.

Patogénesis

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es una entidad con diferentes variables genéticas que se caracterizan por alteración de la formación de colágeno tipo I (COL1A1 Y COL1A2), ubicadas en los cromosomas 17 (17q21.31-q22) y 7 (7q22.1) respectivamente. Además, hay reportes de casos de mutación en otros genes como el BMP1, ubicado en el cromosoma 8; la alteración de estos genes dio como resultado una amplia clasificación descrita por el Dr. Sillence en 1979, en la cual toma en cuenta: edad del paciente, edad de los padres al nacer, longitud y peso en el nacimiento, la edad de aparición de fracturas, el número de fracturas

en diferentes edades períodos, fracturas totales, la deformidad en el nacimiento y en la actualidad en las extremidades, el cráneo y la columna vertebral, el grado de discapacidad, el pasado y el presente, la presencia y el grado de escleras azules, la sordera, la laxitud de las articulaciones, la frecuencia de esguinces y luxaciones, dentinogénesis imperfecta. Las características radiológicas en cráneo, costillas y huesos largos en varias edades clasificándolos en 4 tipos. A esta clasificación, el Dr. Glorieux añadió un tipo más (OI V), y el Dr. Horacio Plotkin subdividió tipo IV (OI IV) en por lo menos en 5 subtipos, al ser la más heterogénea.

Clasificación De Sillence De Osteogénesis Imperfecta + Modificaciones De Glorieux Y Plotkin

Tipo I. (Enfermedad de Lobstein). Incidencia de 1 en 15 mil a 1 en 20 mil nacidos vivos. Es el tipo de OI más común y más leve, la mayoría de las fracturas se producen en la pubertad, la estructura del hueso

es normal o casi normal, presentan hiperelasticidad articular y debilidad muscular, las escleras presentan un tinte azul, púrpura, o gris, tienen cara triangular, con tendencia a la escoliosis, la deformidad ósea está ausente o es mínima, con alteración en dentinogénesis, posible pérdida de la audición, a menudo a partir de principios veinte o treinta años, estructura normal de colágeno, pero menos de lo normal cantidad.

Tipo II (Enfermedad de Vrolik). Incidencia de 1 a 20 mil y 1 en 60 mil infantes. Es la forma de OI más grave, causa frecuente de muerte en el nacimiento o poco después a causa de problemas respiratorios, presentando numerosas fracturas y deformidades óseas graves, son neonatos de talla corta con pulmones poco desarrollados, las escleras son azules, púrpura, o gris, presentan formación deficiente de colágeno.

Tipo III. En este tipo de OI se observa huesos fracturados con facilidad al nacimiento, radiografía pueden demostrar fractura en diferentes estadios de consolidación presentadas en la etapa gestacional, corta estatura al nacimiento, escleras azules, purpuras o grises, articulaciones hiperlaxas y poco desarrollo muscular en los brazos y piernas, caja torácica en forma de barril, cara triangular, escoliosis, dientes quebradizos, presentan poca formación de colágeno, pueden presentar pérdida de la audición.

Tipo IV. Se la considera entre el tipo I y III, con fragilidad ósea la mayoría de las fracturas se las presenta en etapa preescolar y escolar, son de talla baja, las escleras son blancas, la deformidad ósea esta entre leve a moderada, presentan escoliosis, tórax en barril, cara triangular, dientes frágiles, pérdida de la audición, formación deficiente de colágeno.

Tratamiento

El tratamiento es predominantemente conservador, basado en mejorar el stock óseo, limitar actividad deportiva, y eventuales correcciones, mucho de esto depende de: el tipo, edad de paciente, y si tiene alguna deformidad.

Se ha descrito el uso de suplementos, de calcio, magnesio, fosforo, vitaminas C y D sin obtener buenos resultados, lo que ha mejorado considerablemente la calidad de vida del paciente es la utilización de bifosfonatos, los mismos que previamente han sido usados en adultos con poca masa ósea, dado que actual inhibiendo la resorción ósea, se desconoce la manera de actuar de este tipo de drogas, pero se ha visto que actúan sobre los osteoclastos (resortivas), estimulando la apoptosis de los mismos, e inhibiendo la apoptosis a nivel de los osteoblastos (formadoras de nuevo hueso), se ha utilizado pamidrato en niños y alendronato en adultos con buenos resultados⁷.

El tratamiento quirúrgico se basa específicamente en reducir las deformidades en miembros inferiores con el uso de clavos telescópicos en niños o uso de clavos macizos en adultos.

Presentación del caso

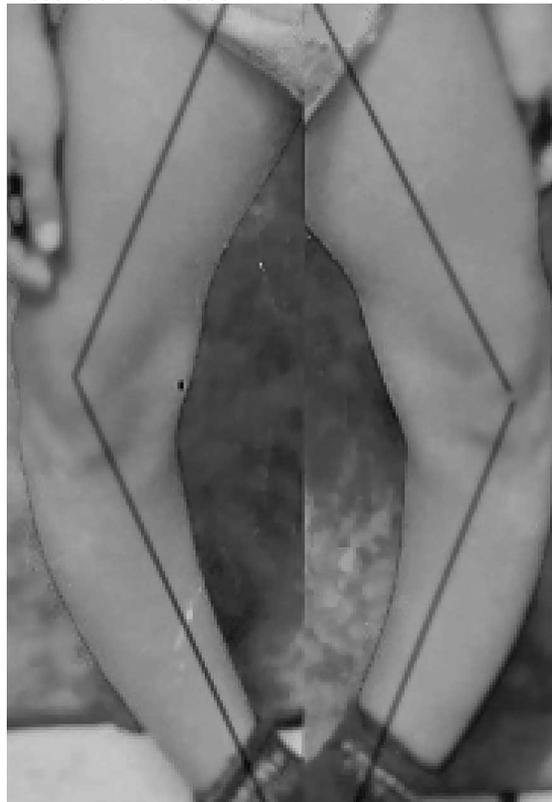


Figura 1. Paciente en bipedestación previa osteotomías. Genuvaro derecho de 66° e izquierdo de 60°

Fuente: Los Autores

Se presenta el caso de una paciente femenina de 23 años de edad, sin antecedentes familiares importantes, ni de osteogénesis imperfecta. A los 6 años presentó fractura de húmero derecho, tratado conservadoramente, presentando deformidad en varo que no ha afectado la función, presenta estatura corta la cual no fue investigada, perdió varias piezas dentales desde el inicio de la adolescencia, varios molares y premolares superiores e inferiores, así como los incisivos y caninos superiores por lo que usa prótesis dental parcial superior. Acude a consulta por presentar deformidad en varo de miembros inferiores que causan dolor a la marcha. En la valoración inicial se presenta con una estatura de 115 cm, con deformidad en brazo derecho en varo sin alteración de función, miembros inferiores muy arqueados en varo, miembro inferior derecho de 66° y miembro inferior izquierdo con varo de 60°(Figura 1). En la radiografía de columna dorsolumbar presentó escoliosis leve. Se decide la realización de osteotomías múltiples en fémur y en tibia con abordaje externo y anteroexterno de muslos y piernas respectivamente, más el enclavado con clavos rígidos de kuntscher por la estrechez del canal, se realiza en 2 tiempos (miembros por separado), con intervalo de 6 meses, obteniendo la corrección de la deformidad en 18°y aumentando la estatura en 6 cm (Figuras 2 y 3).

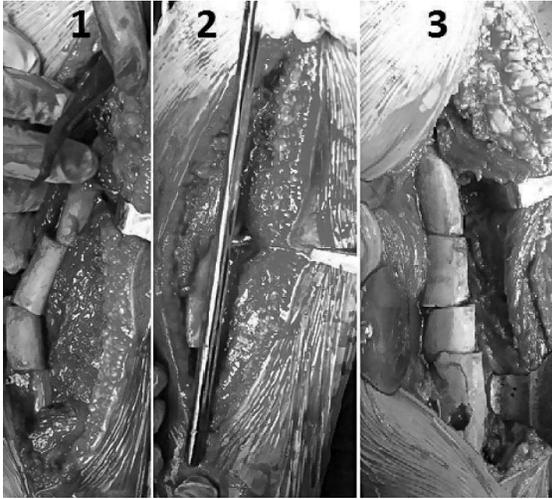


Figura 2. Fotos transquirúrgicas.

Fuente: Los Autores

Posterior a osteotomías aproximadamente 6 en el caso de fémur. 2. medición y Colocación de clavo rígido de kuntscher. 3. posterior al enclavado endomedular.



Figura 3. Control posquirúrgico a los 4 años de la osteotomía. 1. Fémur derecho, 2. Fémur izquierdo, 3. Tibia derecha, 4. Tibia izquierda

Fuente: Los Autores

La principal complicación que presentó la paciente fue la pérdida importante de sangre, requiriendo varias transfusiones, además se realizó retiro de clavo de kuntscher de fémur derecho luego de observar signos de consolidación de fracturas, pero debido a refractura se lo recolocó y decidió no volver a retirarlo. Como manejo complementario se le prescribió bifosfonatos con controles periódicos y seguimiento durante 4 años. Se ha mantenido con buen stock óseo, no ha reportado incidentes de fracturas.

La paciente por las características clínicas que presenta se la puede catalogar como portadora de osteogénesis tipo IV, tomando en cuenta que solo en el 20% de los casos se presentan todas las características clínicas antes detalladas.

Referencias

1. FANO, Virginia et al. *Osteogénesis imperfecta: estudio de la calidad de vida en los niños*, 2013. [Citado el: 12 de Septiembre de 2014.] http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S.
2. Gualione, A y M, Sánchez., *Osteogénesis imperfecta tipo II: Reporte de 1 caso con una supervivencia mayor a cuatro meses*. *Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica*, México, 2013, Julio- Diciembre, Vol. 15, pág. 111 a 117.
3. Hernández Romero, N., Rodríguez-Mendez J., Cruz-Reynoso L., Sánchez-García L. *Osteogenesis imperfecta Reporte de 1 caso*. *Revista Mexicana de Pediatría*, México, 2011, Julio-Agosto, Vol. 78, pág. 154.
4. Orphanet. *Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. 13 de Septiembre de 2014. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=216820&lng=ES.
5. Herring, John A. *Osteogenesis imperfecta*. *Ortopedia pediátrica de Tachdjian*. 2001, pág. 820.
6. Tabas JA, Zasloff M, Wasmuth JJ, et al. *Proteína morfogenética ósea: localización cromosómica de los genes humanos para BMP1, BMP2A y BMP3*, *Pubmed*. 09 de Febrero de 1991. [Citado el: 17 de Agosto de 2014.] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2004778>.
7. Silience D., Senn A., and Danks D. M. *Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta*. *JMG. BMJ*. 1979. [Citado el: 13 de Septiembre de 2014.] <http://jmg.bmj.com/>.
8. Plotkin, H y Glorieux, F, *¿Qué hay de nuevo en osteogénesis imperfecta?*, *Archivos Argentinos de Pediatría*, Argentina 2001., Vol. 99, pág. 127.
9. Orphanet. *Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. 13 de Septiembre de 2014. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=216796.
10. OMIM. *OMIM Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014. <http://omim.org/entry/166210>.
11. Orphanet. *Orphanet Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. 13 de Septiembre de 2014. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=216804&lng=ES.
12. Orphanet. *Orphanet Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. 13 de Septiembre de 2014 http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=166265.
13. OMIM . *Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014. <http://omim.org/entry/125485>.
14. OMIM. *OMIM Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de 09 de 2014, <http://omim.org/entry/166220>.
15. OMIM *Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014, <http://omim.org/entry/610682>.
16. OMIM. *OMIM Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014. <http://omim.org/entry/610915>.
17. OMIM *Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014, <http://omim.org/entry/259440>.
18. OMIM *Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014, <http://omim.org/entry/613849>.
19. OMIM . *Línea de herencia mendeliana en el hombre*. 13 de Septiembre de 2014. <http://omim.org/entry/259450#>.
20. Hernández- Romero, N., Rodríguez-Mendez J., Cruz-Reynoso L., Sánchez-García L *Osteogenesis imperfecta tipo iv. Reporte de 1 caso.* 4, *Revista Mexicana de Pediatría*, México, Julio-Agosto de 2011, Vol. 78, pág. 154.