

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Por ERNESTO PLATA RUEDA

El conocimiento de la entidad denominada Osteogenesis Imperfecta congénita interesa al obstetra por cuanto sus manifestaciones más llamativas (fracturas de los huesos de los miembros y del cráneo) podrían a primera vista ser imputadas al traumatismo del parto. Hé aquí la descripción de un caso que nos parece bastante demostrativo:

Niña hija de M. S., prematura de 2.200 grms. que ingresa a la sala de Prematuros del Instituto de Protección Materna e Infantil de Bogotá, procedente del servicio obstétrico del Profesor José del Carmen Acosta, el día 5 de octubre de 1951. Había nacido en un parto espontáneo en presentación cefálica de vértice; respiración espontánea. Madre normal sin antecedentes patológicos familiares conocidos. Al examen se encuentra: gran bosa serosanguínea colocada sobre el vértice del cráneo; fractura del fémur derecho; incurvación y acortamiento del fémur izquierdo; incurvación y acortamiento de ambas tibias. Estertores subcrepitantes en ambos campos pulmonares. Se instituye tratamiento profiláctico de la neumonitis con penicilina y se administran 5 mgs. de vitamina K, cada 12 horas.

Al día siguiente se observa disminución del tamaño de la bosa serosanguínea y es entonces cuando se aprecia un notorio reblandecimiento de los huesos del cráneo, especialmente del occipital y parietales; gran tamaño de las fontanelas, persistencia de las suturas y un fragmento de hueso móvil sobre la región parietal izquierda. Se aprecia exoftalmia izquierda y es notorio el color azulado de la esclerótica. Se ordenan radiografías del cráneo y de los miembros inferiores, así como un examen serológico a la madre.

Al sexto día presentó hipertermia de 39 grados centígrados que fue atribuida a deshidratación y cedió fácilmente a la aplicación de soluciones dextrosadas en hipodermoclisis.

El examen radiológico muestra que la osificación de las tablas craneanas es en extremo deficiente y en algunos puntos parece faltar por completo; en la placa anteroposterior se ve muy claramente un fragmento libre de hueso parietal y en las laterales se observan huesos wormianos libres también. En los miembros inferiores se observa incurvación de tibias y peronés, calcificación aumentada en sus diáfisis y aspecto normal de las epífisis. Llama la atención la presencia de todos los

puntos de osificación correspondientes a un niño a término. En el fémur derecho se aprecia una fractura completa en su tercio medio.

Recibió alimentación materna complementada con babeurre, así como vitaminas A, D y C.

La serología materna dió resultado negativo. Los exámenes de química sanguínea practicados a la niña al mes y medio de edad, en el Instituto Nacional de Nutrición, dieron los siguientes resultados:

Análisis número 19. Noviembre 19 de 1951:

Valores encontrados:

- Calcio 9,8 Mgrs. % de suero.
- Fósforo 6,2 Mgrs. % de suero.
- Fosfatasa 2,4 Unid. Bodansky.

Valores normales, método:

- 10,5-12 (infantes) Clark-Collip
- 4,5-5,5 (infantes) Fiske-Subbanow.
- 5-12 (infantes) Roe-Whitmore.

Diagnóstico diferencial. Cualquier manifestación patológica de los huesos en un recién nacido da lugar a pensar en la sífilis congénita y así ocurrió en este caso. Sin embargo, la sífilis no ataca los huesos del feto que son de origen membranoso (1) y por consiguiente las manifestaciones craneanas en esta niña no pueden atribuirse a sífilis congénita precoz. Clínicamente las tibias de esta niña dan la impresión de las tibias «en sable» de la sífilis, pero la radiografía muestra que tal aspecto no es debido a periostitis, sino a simple incurvación; además, la tibia «en sable», no es tampoco manifestación de sífilis congé-

nita precoz. Las fracturas de los huesos largos son excepcionales como manifestación de sífilis congénita precoz. El signo radiológico característico de la sífilis congénita es la osteocondritis de las extremidades de los huesos largos, evidentemente ausente en este caso. Por otra parte, la madre de esta niña es clínica y serológicamente negativa para sífilis.

El acostamiento de los muslos haría pensar en una acondroplasia; pero no existe en este caso el aspecto radiológico característico de esta enfermedad: huesos cortos, epífisis agrandadas e irregulares.

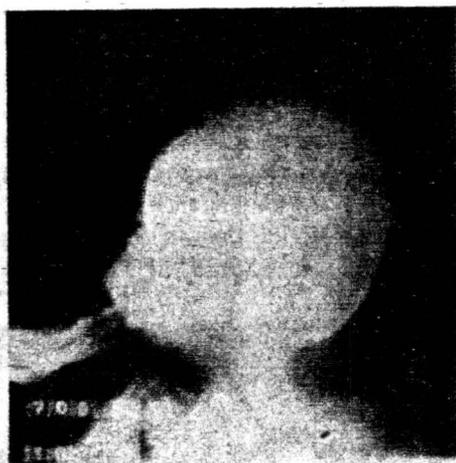


FIGURA 1

El raquitismo congénito de origen sífilítico, de que hablara Marfan, hoy no se acepta (2) y el raquitismo verdadero congénito, por carencias maternas es excepcional. Aun aceptando tal posibilidad, tanto el aspecto radiológico de las epífisis como los hallazgos de química sanguínea en esta niña, descartan tal diagnóstico.

Se describe la participación del traumatismo obstétrico, tanto por la multiplicidad de las manifestaciones óseas como por el aspecto radiológico de los huesos.

Diagnóstico positivo: Osteogenesis imperfecta congénita.

El desconocimiento de la naturaleza íntima de la enfermedad que nos ocupa se pone de manifiesto al considerar que existen para ella 23 denominaciones diferentes (3). Existen de ella dos formas clínicas; una congénita y otra adquirida. La mayor discrepancia ha surgido al tratar de determinar si la forma congénita y la forma adquirida son manifestaciones de una misma enfermedad o son dos entidades diferentes. Al igual que en otros temas de la medicina, los investigadores se han dividido en «unicistas» y «dualistas», y el litigio aún no ha recibido solución adecuada. Para mayor claridad en la exposición, aceptemos de momento que la enfermedad es una sola con dos variedades en cuanto al tiempo de

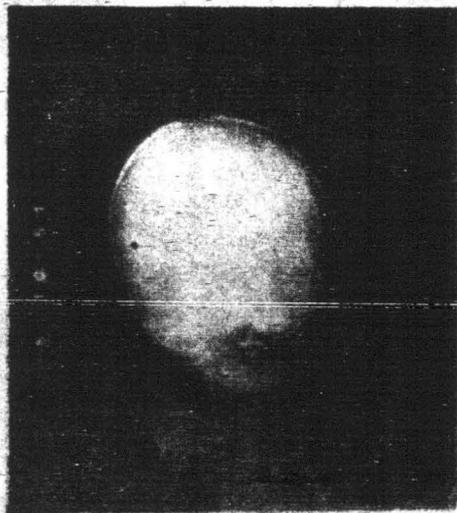


FIGURA 2

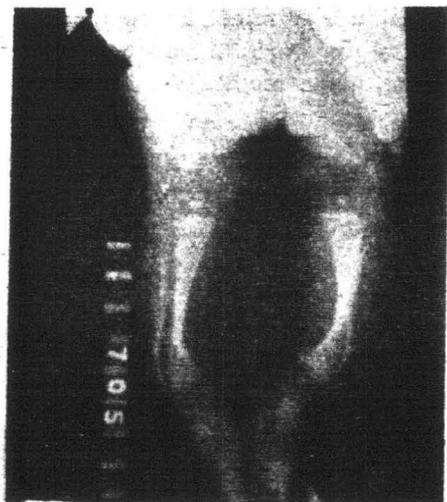


FIGURA 3

aparición: una forma precoz o congénita (enfermedad de Vrolik) y una forma tardía llamada Osteopsitrosis de Lobstein. Nuestro caso es entonces del tipo Vrolik.

Es realmente una entidad rara, pues en los últimos tres años sólo hemos tenido oportunidad de observar dos casos sobre un total de 14.000 niños que ocupan la Sana-Cuna del Instituto de Protección Materna e Infantil, durante este lapso de tiempo. Es más frecuente en las mujeres que en los varones.

Etiopatogenia. La herencia parece que tiene influencia en la forma tardía, la cual se transmite con carácter mendeliano dominante, cosa que no ocurre con la forma precoz; esto sirve de apoyo a los dualistas para separar las dos entidades. Sin embargo, los unicistas alegan a su favor el hallazgo de casos alternos de una y otra forma en la misma familia. En términos generales se acepta que se trata

de un vicio en la formación de todo el mesenquima, de donde resultan las consiguientes alteraciones en los tejidos de origen mesodérmico (huesos, esclerótica, ligamentos). Numerosas explicaciones han sido dadas al fenómeno íntimo de la entidad: hipofunción suprarenal, hipofunción del osteoblasto, displasia perióstica, hipofunción tímica, hiperparatiroidismo (4). Hay investigadores eclécticos que opinan que no es una sola glándula, sino varias las que intervienen en la etiopatogenia del proceso. El papel que la sífilis pueda desempeñar en la etiología de la osteogénesis imperfecta podría descartarse con sólo considerar la rareza de ésta, con ser tan frecuente la sífilis; tal vez podría aceptársela como una telesifilide, interpretando que la lués fuera capaz de producir modificaciones tisulares heredables sin actuar por sí misma.

Sintomatología. La fragilidad ósea es el síntoma capital y se manifiesta por la producción de innumerables fracturas bajo las influencias más insignificantes y aún por la sola contracción muscular. Las fracturas son más numerosas en la forma precoz que en la tardía; en un solo caso de aquélla, se han llegado a contar hasta 113 fracturas. La consolidación se verifica como en los huesos de un individuo normal. Las deformidades y la micromelia son consecuencia de las fracturas y de las incurvaciones. El cráneo aparece voluminoso, aplanado de arriba hacia abajo y saliente lateralmente.

Al lado de las manifestaciones óseas, la laxitud ligamentosa que permite dar a las articulaciones las posiciones más variadas figura como característica de la enfermedad.

La esclerótica azul es más frecuente en la forma tardía y ha permitido seguir en varias generaciones como única manifestación, el carácter hereditario de la enfermedad. Este color no pertenece en realidad a la esclerótica, sino a las capas pigmentarias más profundas que aquélla por su transparencia deja ver.

La sordera se atribuye a oteoclerosis o a modificaciones en la orientación de la membrana timpánica, como consecuencia de la deformación del hueso temporal.

En la sangre se comprueba disminución de la colesteroína y del fósforo, con valores normales o aumentados del calcio; la calcemia se eleva cuando hay fracturas recientes. El resultado de química sanguínea en el presente caso, encuadra dentro de los hallazgos muy variables descritos para la osteogénesis imperfecta, con la observación de que el fósforo alto puede ser atribuido a su condición de prematura.

Los caracteres radiológicos más sobresalientes son: incurvaciones, fracturas múltiples lineares, ensanchamiento de la cavidad medular y adelgazamiento de la cortical.

Pronóstico. La forma precoz se describe como mortal en corto tiempo, mientras la tardía se estabiliza después de la pubertad.

Tratamiento. De acuerdo con las diversas concepciones etiopatogénicas, se han intentado numerosos tratamientos, sobre todo del tipo endocrino, sin resultado favorable alguno. Se sabe de algunos casos mejorados con paratiroidectomía (5), mientras que otros tratados con terapia paratiroidea, han

visto agravar su cuadro clínico. El fosfato de calcio tribásico, el lactato de estroncio y los rayos ultravioletas parecen haber mejorado algunos casos. Igualmente se han usado sin resultado el ácido clorhídrico, diversas proteínas, aceite de hígado de bacalao, etc. La vitamina D, puede usarse a las dosis recomendadas para niños normales, pero las dosis masivas del llamado «choque vitamínico», son contraproducentes (6). El tratamiento ortopédico se dirige hacia la prevención de fracturas en los puntos más débiles, aplicación de injertos en las pseudoartrosis, osteotomías correctivas, etc.

BIBLIOGRAFIA

- (1) **Garrahan (Pehu y Policard)**. Medicina Infantil 7ª ed. pág. 608.
- (2) **Garrahan**. Medicina Infantil. 7ª ed. pág. 358.
- (3) **Casuccio**. Osteopatie rare. Edizioni Scientifiche dell' Instituto Rizzoli. Pág. 93.
- (4) **Casuccio**. Osteopatie rare. Edizioni Scientifiche dell' Instituto Rizzoli. Pág. 100.
- (5) **Casuccio**. Osteopatie rare. Pág. 103.
- (6) **Mitchell-Nelson**. Textbook of Pediatrics. Fifth edition. Pág. 1.459.

OCTOSPASMOL

(ANTIESPASMODICO)

COMPOSICION:

Clorhidrato de Papaverina,
Clorhidrato de Octina, Difetil-aceticodietilamino-etanoletérico,
Dimetilamino-antipirina-dialilbarbiturato.

Ampollas de 1 cc.

Gotas, frasco de 12 cc.

Espasmos gastro-intestinales; espasmos vías urinarias; espasmos coronarios, etc.

Laboratorios "Hormona" Colombia, S. A.

Apartado aéreo 4092 - Bogotá.