

**OSTEOGENESIS IMPERFECTA: PRESENTACION DE CASO, HOSPITAL REGIONAL DEL IESS “DR. MALDONADO CARBO”, GUAYAQUIL 2008.**

TITULO ABREVIADO:

Osteogénesis Imperfecta: Presentación de caso, Hospital “Dr. Teodoro Maldonado Carbo”, 2008.

TITULO EN INGLES:

Imperfect osteogenesis : Case Review, “Dr. Teodoro Maldonado Carbo”. Hospital.2008.

AUTORES:

Dra. Blanca Rovello Baque .  
Postgrado de Gineco-obstetricia R3.  
Hospital Dr. Teodoro Maldonado Carbo.

Dra. Eduviges Alvarez.  
Jefe del Servicio de Ultrasonido de Gineco-obstetricia  
Unidad Materno Infantil. Hospital Dr. Teodoro Maldonado Carbo.

COLABORADOR:

Dra. Elena Crespo .  
Post-grado de Neonatología R4  
Hospital Dr. Teodoro Maldonado Carbo.

CORRESPONSAL

Dra. Blanca Rovello Baque .  
Teléfono 042366410 – 097621326.  
e-mail: [blanchirovello14@yahoo.com](mailto:blanchirovello14@yahoo.com)

Guayaquil, 25 de Febrero del 2008.

Los Criterios vertidos en este estudio son de exclusiva responsabilidad de los autores.

-----  
Dra. Blanca Rovello Baque.  
CI. 0918014762

-----  
Dra. Eduviges Alvarez  
CI. 0901443044

## RESUMEN:

Osteogénesis imperfecta, enfermedad hereditaria causada por alteración en la síntesis de colágeno tipo I. La mayoría de los casos surgen como nueva mutación esporádica, las recurrencias se asocian a mutaciones en las células germinales de uno de los padres. Objetivos: Reportar la utilidad del ultrasonido en el diagnóstico prenatal de Defectos Congénitos y correlacionar la información ecográfica con la clínica patológica y de imágenes utilizado en el diagnóstico. Método: Descriptivo. Resultados: se reporta el caso de Osteogénesis Imperfecta diagnosticada por ultrasonido cuyos hallazgos coinciden con la clínica y radiología postnatal de Osteogénesis Imperfecta tipo II.

PALABRAS CLAVES: DEFECTO CONGENITO, OSTEOGENESIS IMPERFECTA, ULTRASONIDO, DIAGNOSTICO.

## SUMMARY:

The imperfect osteogenesis is and hereditary condition caused by alterations in type I collagen synthesis. Most of the imperfect osteogenesis cases come from a genetic mutation and recurrences are associated with alterations in one of the parents germinal cells. Objectives: report the utility of ultrasound in prenatal diagnosis of congenital defects and compare outcome with the ultrasound report. Method: descriptive (case description). Results: ultrasound findings match with the after birth clinical and radiologic reports that diagnosed imperfect osteogenesis type II.

KEY WORDS: DEFECTS CONGENITAL, IMPERFECT OSTHEOGENESIS, ULTRASOUND, DIAGNOSIS.

## INTRODUCCION:

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un grupo de enfermedades relacionadas, hereditarias, causadas por deficiencias cuali o cuantitativas en la síntesis de colágeno tipo I. (1) Se caracteriza por fragilidad ósea que se acompaña por otras alteraciones evidentes en el tejido conectivo (2, 6). La heterogeneidad clínica es extensa, la cual va desde la muerte en el periodo perinatal a una talla pequeña y severa deformidad ósea, hasta una vida normal con solo leve disminución de la masa ósea (9). Esto lleva a realizar grandes esfuerzos para clasificar los casos de OI, Sillence la clasifica en tipos que van desde el I al IV(7,11); lo que puede ayudar a predecir la historia natural de la enfermedad, determinar el modo de transmisión genética y facilitar el abordaje bioquímico de este grupo de desordenes. (Tabla 1)(2). Para este propósito, la ecografía es fundamental; brindando datos de pronóstico prenatal.

En este artículo se presenta un caso clínico sobre OI tipo II; diagnosticado por ultrasonido en el Servicio de Ultrasonido del Hospital "Dr. Teodoro Maldonado Carbo", Departamento Materno-Infantil, Servicio de Ultrasonido.

## CASO CLINICO

Se trata de una paciente de 32 años, con antecedente de un parto eutócico y producto normal; procedente de Durán, Antecedente de tuberculosis pulmonar que acude a la consulta externa de Alto riesgo transferida del Hospital del IESS – Durán por Embarazo de 31 semanas con reporte ecográfico de Acondroplasia. La ecografía de control reporta: Embarazo de 33 semanas con Osteogénesis Imperfecta más Polihidramnios (ILA 33.5 cc), placenta fúndica grado II/III; con hipomineralización generalizada, calvaria pobremente mineralizada (fig. 1), banda amniótica (fig.3,4); implantación baja de las orejas, nariz chata (fig.6) miembros trisómicos (dedos aglutinados)(fig.5,8); fractura de miembros superiores (angulación)(fig. 7); tórax pequeño, abdomen globuloso,(fig. 5,8); no se observa miembros inferiores por posición fetal.

A las 37 semanas se realiza cesárea por indicación Obstétrica, obteniéndose producto único vivo, masculino, con malformaciones múltiples (fig. 9); orejas de implantación baja, nariz chata, tórax asimétrico en quilla de barco (fig. 9 ,10), bradicardico; abdomen globuloso; extremidades asimétricas con deformidades en los cuatro miembros, dedos aglutinados . Se palpa crepitación en muslo derecho, talones en mecedora (fig.10, 12); recibe reanimación por mascarilla e intubación endotraqueal. El estudio Radiológico reporta: Fracturas múltiples en 4 extremidades que causan deformación de los mismos. Huesos aplanados, cortos, arrugados. Rosario costochondral, caja torácica pequeña en campana, cuerpos vertebrales aplanados. Huesos wormianos. Desmineralización ósea. (fig. 11,13) considerándose un diagnóstico final de OI tipo II.

## DISCUSION:

El término de Osteogénesis Imperfecta tipo II o enfermedad de Vrolik fué difundido por Vrolik en 1849 para designar este síndrome congénito de naturaleza genética y de presentación variable (3). Se caracteriza por: múltiples fracturas, huesos largos acortados y anchos y escleróticas azules. Otras anomalías descritas son déficit prenatal en el crecimiento de los miembros, cráneo con pobre mineralización, fontanelas amplias, múltiples huesos wormianos, órbitas poco profundas, nariz pequeña y puente nasal deprimido(1,8) coincidiendo con los hallazgos ecográficos descritos en nuestro paciente.

En los estudios radiográficos se ven las costillas finas con múltiples fracturas, callos óseos, especialmente en miembros inferiores que tienen aspecto de acordeón. Con un estudio radiográfico cuidadoso pueden distinguirse 3 subtipos: a) Tipo IIa. Letal antes del nacimiento o en el período neonatal, acortamiento de los miembros, múltiples fracturas intrauterinas, siendo el tipo de nuestro caso. El riesgo de recurrencia es muy bajo (2%) y b) Tipo II b, c. Estos tipos son más raros, los huesos largos y costillas no están engrosados, el riesgo de recurrencia es más alto (probablemente 10-25 %).(4,11)

La historia familiar también es importante pero en este caso los padres no tienen antecedentes. El diagnóstico es frecuentemente un hallazgo casual del estudio ecográfico de control, que puede reportarse desde las 17 semanas en manos expertas, en este caso a las 31 semanas se detectó por ultrasonido un defecto congénito que posteriormente se diagnosticó como OI en esta Institución. Un aspecto importante es la historia familiar ya que se asocia a mutación de algunas células germinales de alguno de los padres (mosaico germinal) que se transmiten en forma dominante como recesiva. (5,15) La mayoría de los casos surgen como una nueva mutación esporádica y los casos de recurrencia pueden llegar a ser de 6 al 10%. También contribuyen al diagnóstico el análisis de la síntesis de procolágeno por fibroblastos cultivados, los estudios con reacción en cadena de la polimerasa (PCR por sus siglas en inglés) para los genes del colágeno tipo I para lo cual es de

la ecografía intervencionista, y la resonancia magnética también es importante actualmente. La historia natural de esta enfermedad es generalmente mortal en el período neonatal.(1,2); pero es una enfermedad de baja frecuencia 1: 55.000 nv, y la población afectada es 0.008% aproximadamente.(3).

## CONCLUSIONES:

La ayuda de la ultrasonografía en el diagnóstico y seguimiento de los defectos congénitos son de suma importancia sobre todo en el tamizaje en etapas tempranas de la gestación, sin embargo, en muchos casos no modifica el pronóstico neonatal.

## BIBLIOGRAFIA

1. Smith, J. Patrones reconocibles de malformaciones Humanas, 6 edición. España, Editorial Elsevier, 2006.
2. Cruz-Hernández, M. Tratado de Pediatría. Barcelona, editorial Océano, 2007.
3. *Kennet, J.* Atlas de Malformaciones congénitas. 4 edición. España, Nueva Editorial Interamericana, 2000.
4. Caffey, J. Pediatric X-Ray Diagnosis. 8ª. edición, Year Book Medical Publishers, Chicago, 1992.
5. Simpson J. Genetics in obstetrics and gynecology, 2ª edition, Philadelphia. Editorial Lea and Febiger, 2002.
6. Behrnan, R. Tratado de Pediatría "Nelson", 16ª edición. México. Editorial Interamericana. 2001.
7. Cruz M., et al. Atlas de Síndromes pediátricos, Barcelona, editorial Espaxs, 1998.
8. Verkh Z, Ruseell M, Miller CA. Osteogénesis Imperfecta type II: microvascular changes in the CNS. Clin Neuropathol 1999; 14(3):154-8.
9. Berge LN, Marton V, Tranebjaerg L. Prenatal diagnosis of osteogénesis imperfecta. Acta Obstetricia Ginecología Scand , 1999; 74(4):321-323.
10. Chalubinski K, Plenk H Jr, Schaller A. Prenatal diagnosis of osteogénesis imperfecta. Report of a case classified as the classical vrolik lethal type. Ultraschall Med 1995;16(1):25-8.
11. Shapin JE, Phillips JA, Byers PH. Prenatal diagnosis of lethal perinatal osteogénesis imperfecta (OI Type II). J Pediatric 1998; 100(3):127-33.

## TABLA E IMAGENES

### HETEROGENEIDAD CLINICA Y DEFECTOS BIOQUIMICOS EN LA OSTEÓGENESIS IMPERFECTA

TIPO	CLINICA	HERENCIA	DEFECTO BIOQUIMICO
I	<p><i>Dominante con escleróticas azules.</i></p> <p>Estatura normal, poca o ninguna deformidad, escleróticas azules, sordera en el 50 %; dentinogénesis imperfecta poco frecuente</p>	AD	Producción disminuida de procolágeno I, sustitución por residuos distintos a glicina en la triple hélice de $\alpha 1$ (I).
II	<p><i>Letal perinatal.</i></p> <p>Letal en el periodo neonatal; mínima osificación de bóveda craneal, fémures comprimidos deformidades en huesos tubulares, platispondilia, costillas fracturadas.</p>	AD AR(Rara)	<p>Reagrupamiento en los genes de COL 1A1 Y COL 1A2. Sustitución por residuos de glicina en la triple hélice de <math>\alpha 1</math> (I) o <math>\alpha 2</math> (I)</p> <p>Microdelección en la cadena <math>\alpha 2</math> (I) sobre la base de un alelo nulo.</p>
III	<p><i>Neonatal no letal.</i></p> <p>Deformidades óseas progresivas, escleróticas normales. Dentinogénesis anormal, sordera poco común, estatura muy corta.</p>	AR  AD	<p>Mutación que previene la incorporación de pro <math>\alpha 2</math> (I) en las moléculas (defectos no colágenos).</p> <p>Mutaciones puntuales en <math>\alpha 2</math> (I) o <math>\alpha 1</math> (I).</p>
IV	<p><i>Dominante con escleras blancas y presentación tardía.</i></p> <p>Escleróticas normales en niño mayor; discretas a moderadas deformidades óseas; estatura variable.</p>	AD	<p>Mutaciones puntuales en la cadena <math>\alpha 2</math>(I).</p> <p>Rara vez en <math>\alpha 1</math> (I).</p> <p>Microdelecciones en la cadena <math>\alpha 2</math> (I).</p>



FIG.1 Mínima osificación de bóveda craneal,  
Orbitas poco profundas . Polihidramnios.

fig.2 Calvaria pobremente mineralizada



Fig 3. Desmineralización ósea costillas finas,  
Cuerpos vertebrales aplanados, presencia de  
Banda amniótica .

Fig.4. Banda amniótica que rodea cuello y espalda,  
Sin casusa de amputación.



Fig.5 Manos trisómicas, con dedos aglutinados, tórax pequeño, abdomen globuloso

fig.6 Nariz chata, implantación baja de las orejas, miembros angulados, cortos



Fig.7 Huesos largos: cortos, gruesos, angulados en forma de cintas, pobremente mineralizados.

fig.8 Miembros cortos angulados, manos Trisómicas, Con dedos aglutinados. abdomen globuloso.

Fig.9 Fontanelas amplias, órbitas poco profundas, escleróticas azules, puente

Fig. 10 Tórax pequeño, rosario costochondral, deformidades de miembros.



nasal deprimido, implantación baja de las orejas y deformidades en miembros .



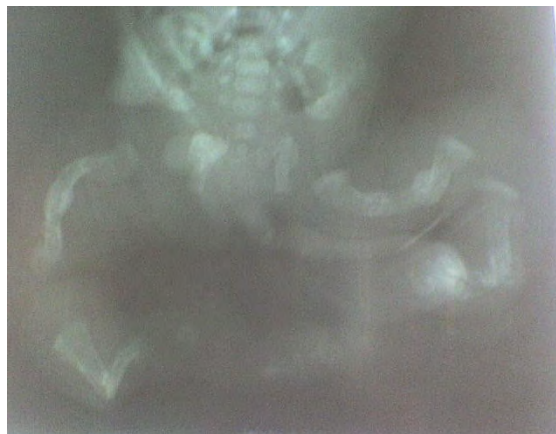
fig. .11 Hipomineralización, fontanelas amplias, fig12. Miembros inferiores: deformados, y

Múltiples huesos wormianos, órbitas poco acortados.  
profundas, nariz pequeña, rosario costochondral,  
caja torácica en campana con cuerpos vertebrales  
aplanados.

Fig.13. Huesos largos engrosados y con



múltiples fracturas, con aspecto de  
acordeón, presencia de callo óseo.





---

<http://www.ginecoguayas.com>