

POLICLINICO UNIVERSITARIO  
"EMILIO DAUDINOT BUENO"  
GUANTANAMO

## OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO III. INFORME DE UN CASO.

*Dr. Héctor Raymond Lobaina<sup>1</sup>, Dra. Xiomara Velázquez López.<sup>2</sup>*

### RESUMEN

Se realiza un estudio de caso donde se presenta un paciente de 2 años de edad con osteogénesis imperfecta tipo III, en consulta perteneciente al policlínico "Omar Ranedo Pubillones. El mismo tiene múltiples deformidades óseas, trastorno en la dentición y estreñimiento. La prueba ósea refleja pobre mineralización. Se evidencia que las manifestaciones clínicas se corresponden con el tipo señalado y presenta entre sus características más sobresalientes la susceptibilidad a fracturas, deformaciones óseas, baja estatura e incapacidad para caminar. No tiene tratamiento propio de esta enfermedad.

*Palabras clave:* OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA/diagnóstico; OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA/epidemiología.

### INTRODUCCION

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad que presenta heterogeneidad genética, por tanto, su aspecto clínico depende del tipo específico que se trate.<sup>1</sup>

El cuadro clínico es variable y su diagnóstico es principalmente clínico.<sup>2</sup> Esta afección, específicamente tipo III (OI grave), registra una incidencia de 1-2 por 100 000.<sup>3</sup> Estos pacientes presentan facies triangular, producto del sobrecrecimiento de la cabeza y el poco desarrollo de los huesos de la cara.<sup>4</sup>

Se encuentran, además, graves deformidades torácicas y de huesos largos, baja talla marcada, fracturas vertebrales y de miembros superiores e

---

<sup>1</sup> *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor.*

<sup>2</sup> *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Hematología. Instructor.*

inferiores, así como escoliosis. Generalmente los pacientes se encuentran confinados a una silla de ruedas. Las escleras son azules al nacer, luego blanquean y la sordera comienza en la juventud. El diagnóstico prenatal es difícil pero posible por medio de ultrasonografía.<sup>5</sup>

Aproximadamente el 20 % de los pacientes con osteogénesis imperfecta tiene el tipo III, los cuales sufren con frecuencia fracturas espontáneas. Se presentan con mucha frecuencia articulaciones hiperextensibles y desarrollo muscular pobre<sup>6</sup>. El pronóstico de la OI grave es severo debido a la curvatura de las extremidades inferiores y su fragilidad; dichos enfermos en su mayoría no pueden caminar.

Los afectados con el tipo III pueden presentar una o más de las siguientes características: huesos muy blandos que no solo se rompen sino también se curvan, deformaciones en brazos y piernas, compresión en vértebras y escoliosis severa, deformaciones en cavidad torácica que pueden ocasionar problemas respiratorios (peligro de neumonía); pobre desarrollo de dentina, debido a esto los dientes se decoloran y se vuelven frágiles; sordera moderada o total en edad adulta y baja estatura (hay afectados que miden no más de un metro).<sup>7</sup>

## **PRESENTACION DEL CASO**

Paciente de 2 años de edad, sexo masculino, piel mestiza, producto de parto eutócico a las 38.6 semanas, con peso de 3 000 g, expulsión de meconio a los 2 días y caída de cordón umbilical a los 6. Padres con antecedentes de salud, ambos añosos.

### **Examen físico**

Paciente de baja talla, con deformidad torácica, extremidades superiores e inferiores acortadas y deformadas, macrocráneo deformado, cara triangular, fontanelas amplias, órbitas poco profundas, escleróticas blancas que en la etapa de lactante eran azules, nariz pequeña con puente nasal deprimido, dientes decolorados, abdomen prominente (Figuras 1 y 2).

### **Prueba ósea**

Pobre mineralización del cráneo, costillas finas, miembros superiores e inferiores con huesos largos encorvados con múltiples fracturas, sobre todo de fémur, húmeros y antebrazo derecho (Figuras 3 y 4).

Colon por enema: Redundante.

Ecocardiograma: Normal.

## DISCUSION DEL CASO

La OI grave con frecuencia produce secuelas y muerte, pertenece al grupo de las enfermedades monogénicas y presenta heterogeneidad genética.<sup>8</sup> El diagnóstico prenatal de esta afección es difícil pero posible por estudios ultrasonográficos, por tanto se diagnostica principalmente a través de la clínica.<sup>9</sup>

El mejor conocimiento de las bases moleculares de esta enfermedad y el uso de novedosos enfoques diagnósticos, entre los que se encuentran la histomorfometría ósea, permite refinar la clasificación lo que añade nuevos grupos a la clasificación del Dr. Silience.

Esta enfermedad puede obedecer a una mutación en el material hereditario de uno de los padres; a pesar de que el equipo multidisciplinario que atendió a la pareja no encontró en los padres anomalías responsables que dieran lugar a dicha enfermedad.<sup>10</sup>

Esta afección es conocida como la enfermedad de huesos de cristal. En la que existe déficit en la cantidad o calidad de colágeno, debido a un trastorno genético. Existen cuatro tipos fundamentales, el tipo I (leve prenatal), el tipo II (muy severo) el III (severa) y el IV (moderada).<sup>11</sup>

El tratamiento está dirigido a prevenir o corregir los síntomas, con frecuencia se recomienda: atención de las fracturas, procedimientos quirúrgicos y dentales extensivos, y fisioterapia. La mayoría de las veces es necesario recurrir a sillas de ruedas, aparatos ortopédicos y otros equipos hechos a la medida del paciente.

En la actualidad se estudian algunas terapias experimentales. Muchos médicos tratan a los niños con bifosfonato. Los trasplantes de medula ósea, tal como se realizan en la actualidad, no constituyen una cura pero si se realizan con suficiente anticipación existe la esperanza de que disminuyan o se eviten los síntomas de esta enfermedad.

El tipo III tiene pronóstico variable. Los casos que poseen deformación ósea grave y volumen torácico escaso pueden presentar problemas de ventilación, en

algunos pacientes puede dar lugar a neumonías. En todos los tipos se pueden presentar problemas cardiovasculares con diferentes pronósticos.<sup>12</sup>

A pesar de la deformación ósea y la frecuencia de fracturas, la longevidad de estas personas afectadas es igual a la de cualquier otra. Sus cualidades intelectuales no están mermadas de ninguna forma y pueden llevar una vida normal, dentro de las limitaciones que imponga el grado de movilidad de cada paciente.

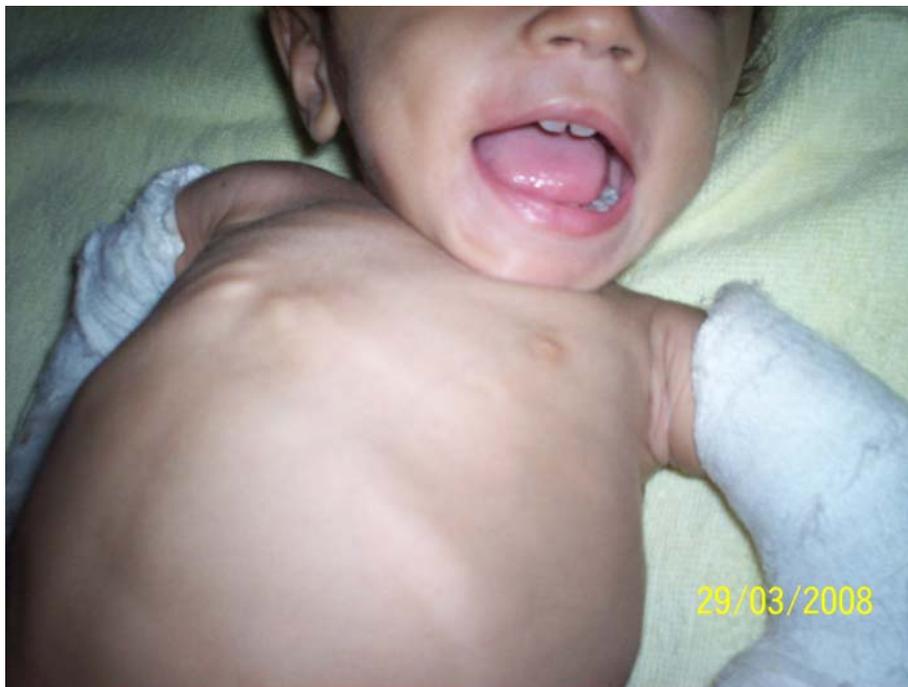
## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Edwards M, Wenstrup R, Byers P, Cohn D. Recurrence of lethal Osteogenesis Imperfecta due to parental mosaicism for a mutation in the COL1A2 gene of type I collagen. The mosaic parent exhibits phenotypic features of a mild form of the disease. *Hum Mutat.* 2008; 1 (1): 47-54.
2. Zlotogora D. Germ line mosaicism. *Hum Genet.* 2006; 102 (4): 381-386.
3. Glorieux FH, Wart L, Rauch F, Lalic L, Roughley P, Travers R. Osteogenesis Imperfecta Type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. *Journal of Bone and Mineral Research.* 2002; (17): 30-38.
4. Plotkin H, Primorac D, Rowe, D. Osteogenesis Imperfecta. En: Glorieux F, Pettifor J, Juppner J. *Pediatric Bone - Biology and Disease.* San Diego, CA: Elsevier Science; 2005.p. 443-471.
5. Cabral Wayne A, Marini Joan C. High proportion of mutant osteoblasts is compatible with normal skeletal function in mosaic carriers of Osteogenesis Imperfecta. *Am J Hum Genet.* 2004; 74 (4): 752-760.
6. Glorieux FH, Wart L, Rauch F, Lalic L, Roughley P, Travers R. Osteogenesis Imperfecta Type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. *Journal of Bone and Mineral Research.* 2002; (17): 30-38.
7. Lázaro C, Gaona A, Lynch M, Kruyer H, Ravella A, Estivill X. Molecular characterization of the breakpoints of a 12-kb deletion in the NF1 gene in a family showing germ-line mosaicism. *Am J Hum Genet.* 2007; 57 (5): 1044-1049.
8. Gene reviews[database en línea]. [citado: 25 dic 2006]. Disponible en: <http://www.geneclinics.org/profiles/all.html>
9. Berge LN, Marton V, Tranebjaerg L. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 1995; 74 (4): 321-323.
10. Pal A, Boleman I, Kovacs D. A magzati femur hosszúságjának jeletősége. *Orv Hetil.* 2007; 136 (44): 2399-4000.

11. Cole WG, Dalgleish R. Perinatal lethal Osteogenesis Imperfecta. *J Med Genet.* 2005; (32): 284-289.



*Figura 1. Paciente con osteogénesis imperfecta tipo III.*



*Figura 2. Paciente con problemas en la dentición.*



*Figura 3. Miembros superiores e inferiores encorvados.*



*Figura 4. Múltiples fracturas en ambos miembros.*