

Osteogénesis imperfecta: deformidades esqueléticas, más allá de las fracturas

Tipo: Presentación Electrónica Educativa

Autores: **María Fernanda Cedeño Poveda**, María Luisa Lorente Jareño, Ana María Bueno Sánchez, María Ester Benza Villarejo, Mónica Orgaz Álvarez, Verónica Gamero Medina

Objetivos Docentes

1. Revisar y describir los hallazgos radiológicos de las diferentes anomalías esqueléticas como consecuencia de hiperlaxitud tendinosa y ligamentaria en pacientes con osteogénesis imperfecta.
2. Fomentar la participación del radiólogo en el manejo multidisciplinario de la osteogénesis imperfecta.

Revisión del tema

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad rara, con una incidencia de 1:10.000- 1:15.000. Se caracteriza por un conjunto de trastornos ocasionados por una alteración en la formación del colágeno tipo I, que es la forma más común de colágeno [1].

Las manifestaciones clínicas son variables, desde formas leves hasta presentaciones severas, siendo la característica más distintiva la fragilidad ósea, con vulnerabilidad a la fractura por un trauma mínimo o incluso en ausencia de éste, así como la deformidad ósea y el bajo crecimiento. Otros tejidos tienen también colágeno entre sus principales componentes, incluyendo piel, córnea y ligamentos, de ahí que la OI también asocia excesiva laxitud ligamentosa e hipermovilidad articular, determinado por la morfología de los huesos, la estructura capsular y los ligamentos.

Se presentan así, además de fracturas, otras anomalías, como cifoescoliosis, alteraciones en los ejes de las extremidades inferiores (genu valgo y varo), esguinces recurrentes, luxaciones recidivantes de rótula, pie plano- valgo, pronación del pie y luxación de cabeza radial, y menos frecuentemente anomalías neurológicas como impresión basilar y platibasia.

Existen distintas clasificaciones de OI que se basan en la mutación del gen causante, fenotipo y / o clínica. Según los hallazgos clínicos y las características radiológicas, la OI se clasificó en 1979 según David Sillence en cuatro tipos I-IV, con un espectro clínico que abarca desde una forma perinatal letal (II) hasta una forma leve que se puede presentar en adultos de mediana edad como una osteoporosis prematura (I) [2].

Sin embargo, se han identificado otros tipos adicionales de OI, clasificados mediante hallazgos histológicos y moleculares. Los tipos de OI (I – V) tienen herencia autosómica dominante, mientras que las formas raras (VI – XII) son autosómicas recesivas [2].

El diagnóstico está basado en la historia familiar, características físicas y hallazgos radiológicos. Se puede realizar el diagnóstico prenatal por ecografía y, si se conoce la mutación, con el estudio por biología molecular de vellosidades coriales o líquido amniótico.

La columna vertebral y patología cráneo-cervical en pacientes con OI:

La prevalencia de deformidades de la columna vertebral entre pacientes con OI grave es alta, oscilando entre el 39 – 100 %, y aumentan con la edad, siendo común la rápida progresión, por lo que debe hacerse seguimiento de la deformidad de las curvaturas [3]. [\(Fig. 1\)](#)

Los pacientes presentan cifoescoliosis severa, marcadas lordosis y escoliosis, y también otras alteraciones en la columna vertebral como osteopenia difusa, fracturas vertebrales y espondilolisis-listesis. [\(Fig. 2\)](#)

La localización de las curvas es dorsolumbar y lumbar, sobre todo en OI tipo I y IV. Parecen ser secundarias a microfracturas vertebrales, compromiso de placas de crecimiento, basculación pélvica, laxitud de los ligamentos espinales, debilidad muscular y alteración de los discos intervertebrales.

Las órtesis son de utilidad limitada y una curva de progresión rápida puede requerir artrodesis vertebral. [4]. [\(Fig. 3\)](#).

Las alteraciones de la unión cráneo-cervical son adquiridas, se detectan a partir de los dos años, justo cuando coincide en las formas graves de OI el retraso de la bipedestación. [5]. [\(Fig. 4\)](#).

La etiopatogenia es desconocida, se ha sugerido con baja evidencia que podría estar asociado a pacientes con cifosis y en menor grado con escoliosis no tratados con bifosfonatos. Al parecer los niños tratados con bifosfonatos tienen un efecto protector controvertido para evitar la patología cráneo-vertebral. [\(Fig. 5\)](#).

El estudio por imagen de la unión cráneo-cervical, se puede realizar con radiografías como técnica inicial. Sin embargo, el método de elección es la resonancia magnética porque permite evaluar tejidos blandos, ligamentos y realizar las líneas y ángulos necesarios para el diagnóstico, sin radiación ionizante. [6]. [\(Fig. 6\)](#).

Entre las complicaciones graves está la impresión basilar o invaginación basilar. La impresión basilar es lentamente progresiva y tiene complicaciones potencialmente graves en pacientes con OI, la enfermedad puede ser asintomática o dar lugar a compresión del tronco del encéfalo y/o otros síntomas neurovasculares. [3].

Deformidades en las extremidades e hipermovilidad articular en OI:

Las fracturas de los huesos largos son la afectación característica: los pacientes con OI presentan un cuerpo desproporcionado en relación a la longitud de los brazos y/o piernas, pueden asociar laxitud ligamentosa condicionando inestabilidad articular, y además, la mayoría de los niños con OI tienen menos masa muscular y debilidad muscular asociada. [\(Fig. 7\)](#).

Las deformidades angulares de los miembros inferiores en esta enfermedad, son debidas a un problema de fragilidad del tejido óseo.

Se producen más en las diáfisis y adoptan una morfología arqueada más que angular propiamente dicha, y en algunos casos las deformidades son consecuencia de la hiperextensión de las rodillas que puede asociar o no, genu varu o valgo. [\(Fig.8\)](#).

Los pacientes que utilizan sillas de ruedas manuales en relación con el esfuerzo, pueden presentar deformidades en varo en húmero y antebrazo. [4].

El objetivo del tratamiento ortopédico en las extremidades inferiores es prevenir las fracturas y deformidades, en otros casos corregir las deformidades existentes, y mejorar al paciente la deambulación y la función global. [\(Fig. 9\)](#)

El uso de barras intramedulares con múltiples osteotomías ha ganado una amplia aceptación en el tratamiento de niños con OI. Sin embargo, surgirán preguntas sobre cuando iniciar la cirugía y que técnica utilizar [4].

La hiper movilidad articular es el rango máximo de movimiento, secundario en estos casos a la laxitud capsular y ligamentosa, que puede condicionar luxaciones de codo y hombro, pie plano valgo inestable y múltiples esguinces. [5]. [\(Fig. 10\)](#) y [\(Fig. 11\)](#).

Pie plano valgo: aplanamiento de la bóveda plantar (o disminución del arco longitudinal plantar) + valgo del talón (calcáneo desviado hacia afuera). [\(Fig. 12\)](#) y [\(Fig. 13\)](#).

Imágenes en esta sección:

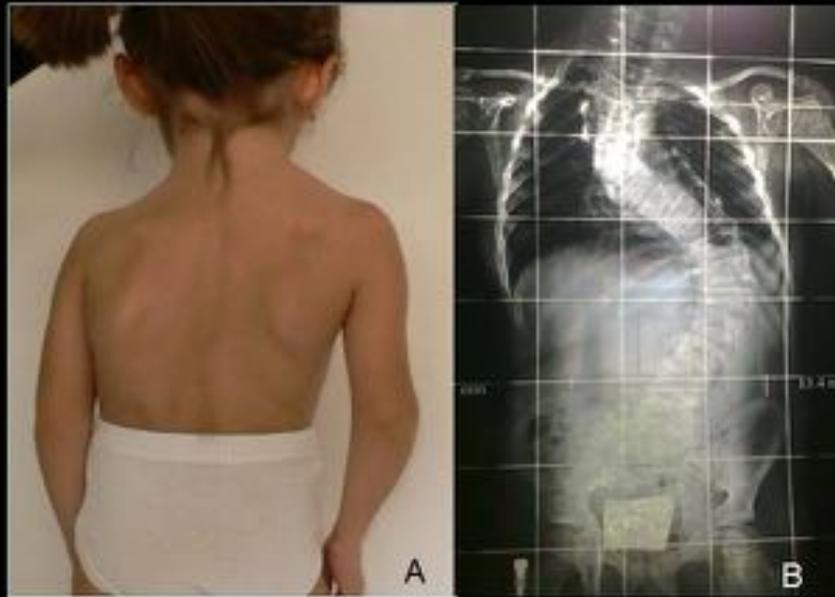


Fig. 1: Fig.1: A: asimetría de los hombros y del tronco. B:Telerradiografía de columna: Marcada escoliosis dorso-lumbar de curvatura izquierda



Fig. 2: Fig. 2: Espondilolistesis de L5-S1, grado 1, 2 y 3, según la clasificación de Meyerding.

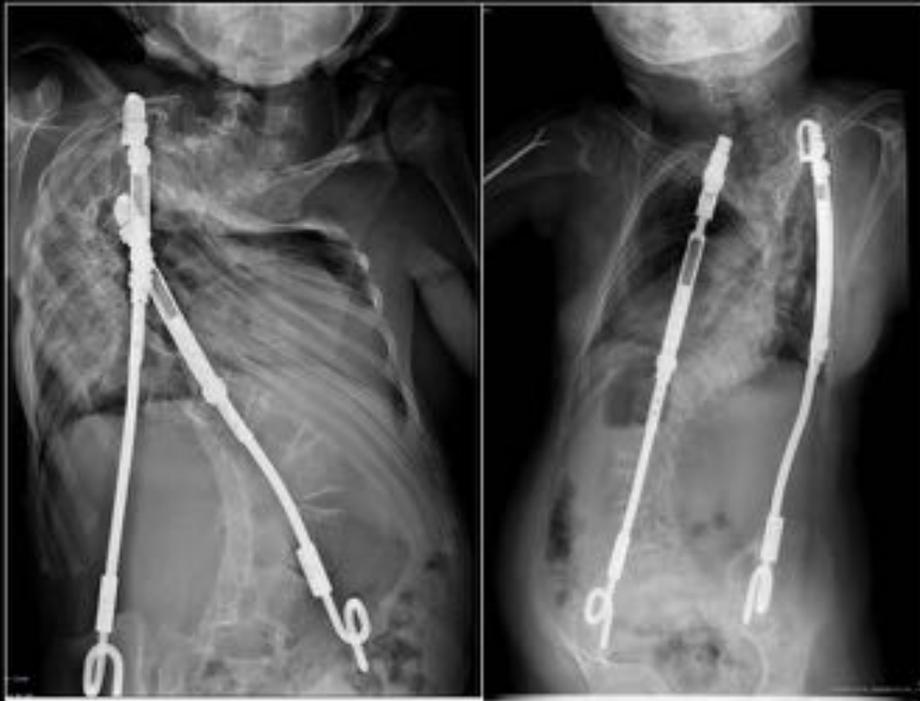


Fig. 3: Niña con mutación FKBP10, operada con sistema expansibles de barras flexibles del tipo VEPTR, permite el crecimiento y la corrección de la curva de la escoliosis de forma progresiva.

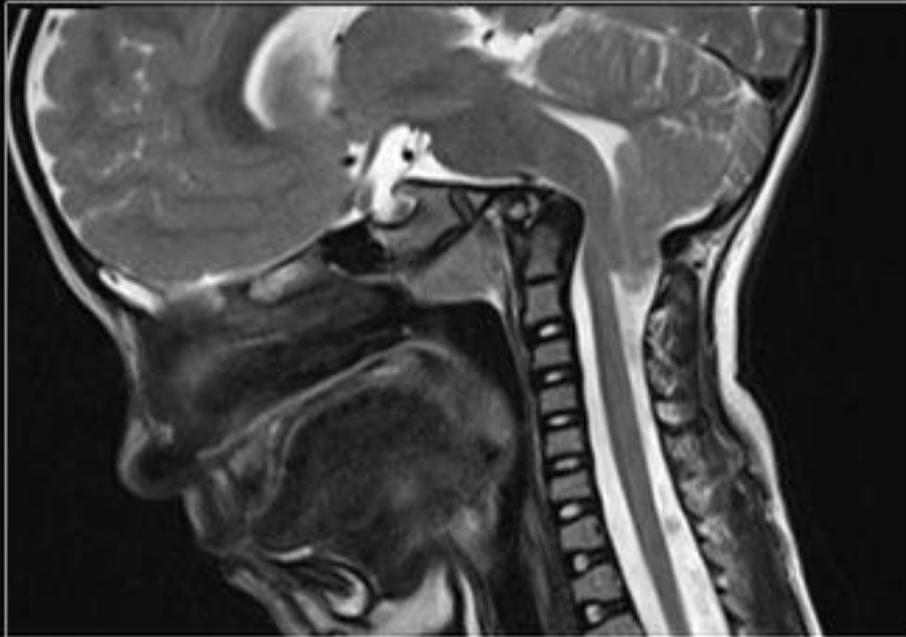


Fig. 4: Fig. 4: Platibasia, impresión basilar, compresión de tronco y herniación de amígdalas cerebelosas hacia el canal espinal.



Fig. 5: Fig. 5: Apófisis odontoides 16,5 mm por encima de Línea de Chamberlain (desde parte posterior de paladar duro a opistion o margen posterior de foramen magno. Normal si la punta de odontoides es inferior o a la altura de la línea, límite hasta 3 mm por encima). Ángulo basal de Welcher (159°) aumentado indica platibasia (formado entre las líneas nasion- tuberculum y tuberculum-nasion). Normal <math><140^\circ</math>.



Fig. 6: Fig. 6: Ángulo clivus-canal (formado entre línea a lo largo de clivus (de Wackenheim) y borde posterior de odontoides). Normal 150-180°.

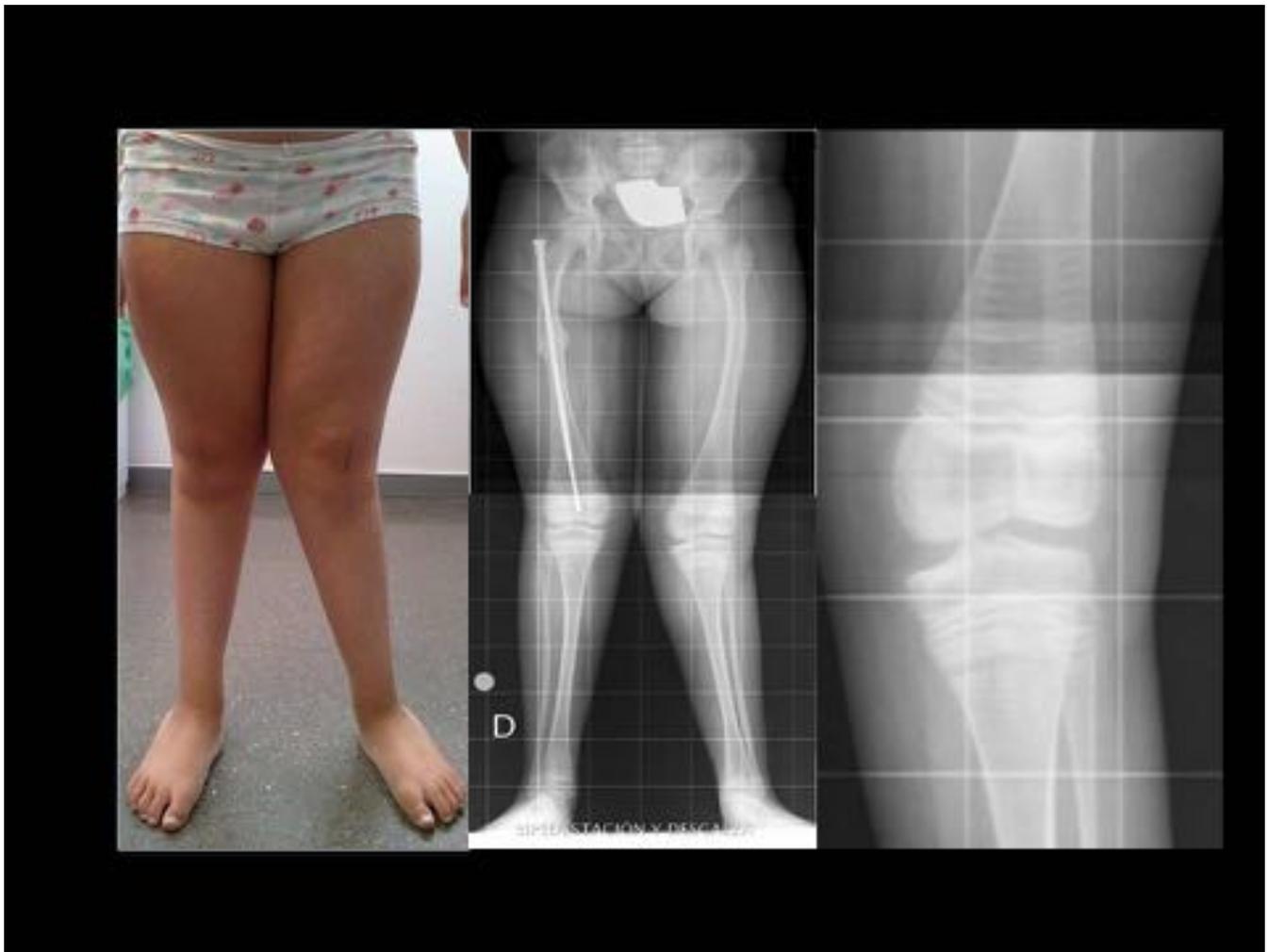


Fig. 7: Fig. 7: Paciente con deformidad en genu valgus por laxitud e hipotonía muscular, operada con un Enclavado intramedular femoral derecho telescópico de Bailey – Dubow.

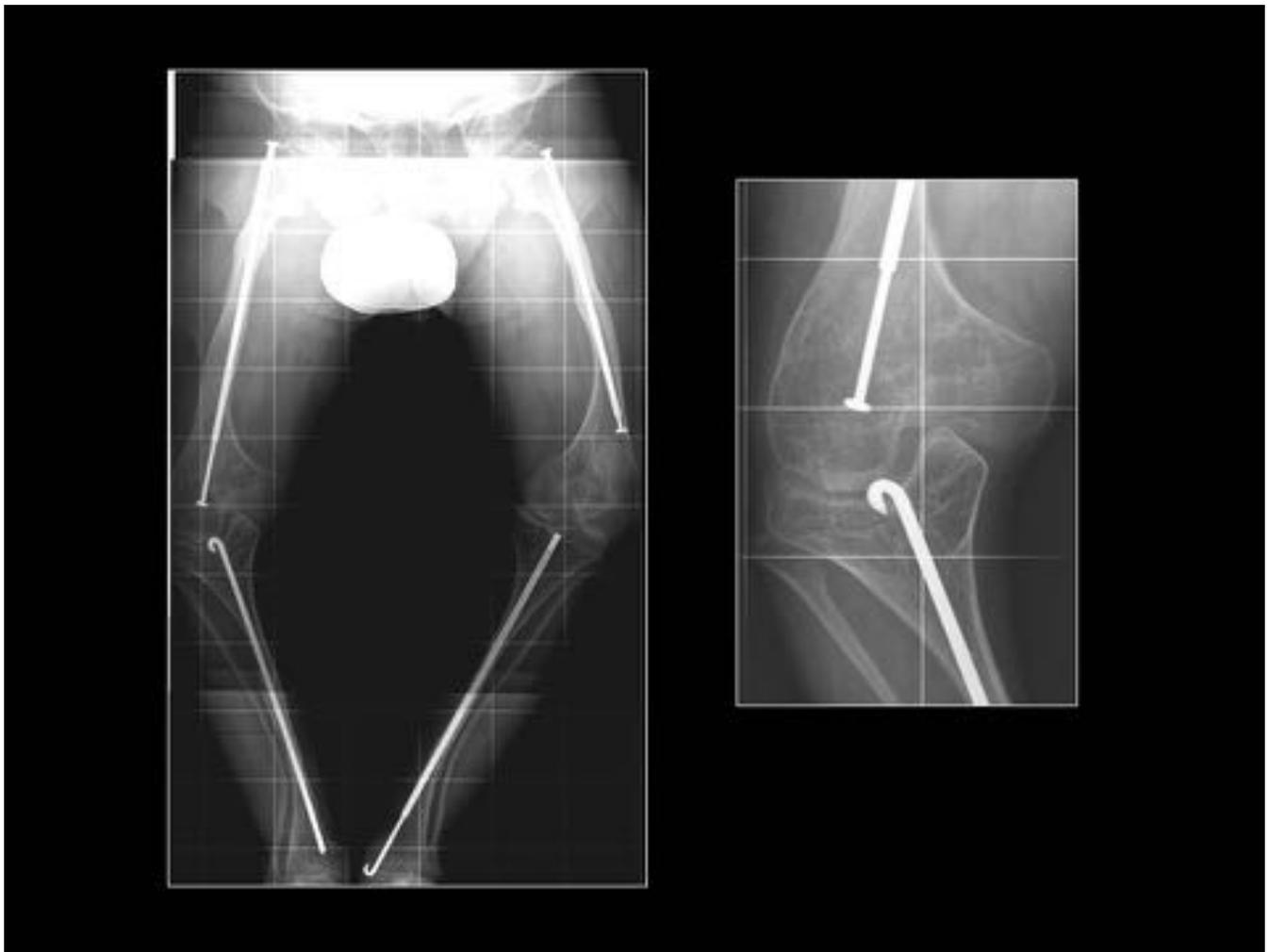


Fig. 8: Fig. 8: OI con mutación del gen COL1A1, con una deformidad en genu varo bilateral con cirugía ortopédica de enclavado intramedular femoral telescópico de Bailey – Dubow y clavo flexible de Rush en la diáfisis de la tibia derecha.



Fig. 9: Fig. 9: . Paciente con escoliosis severa, que asocia deformidad angular de la diáfisis femoral derecha por fracturas y una diferencia de longitud que agrava la escoliosis. B y C: Corrección de la deformidad del fémur con un segmento de hueso homólogo que le confiere tres centímetros más de longitud y enclavado intramedular que mejora la asimetría.

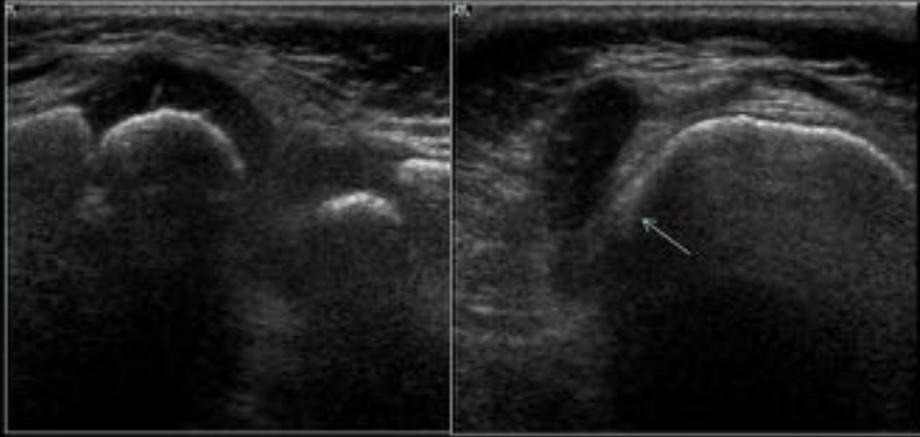


Fig. 10: Fig. 10: Ecografía de Inestabilidad femoropatelar por subluxación rotuliana: desplazamiento rotuliano lateral.



Fig. 11: Fig. 11: Imágenes de pacientes con demostración clínica de hiperlaxitud. A. Maniobra de Jack positiva.

Ángulo de Meary-Sheade



Ángulo del calcáneo

Fig. 12: Fig. 12: Variaciones de los ángulos del pie plano-valgo: A y B: depresión del eje mayor del astrágalo. C: ángulo alterado del calcáneo.



Fig. 13: Fig. 13: Pie plano hiperlaxo, cirugía ortopédica tornillo por epifisiodesis parcial del tobillo y además asocia prótesis subtalar y un segmento de hueso que une el astrágalo y el calcáneo.

Conclusiones

El tratamiento quirúrgico de las deformidades esqueléticas puede ser complejo y conducir a complicaciones, muchas veces agravadas por la laxitud tendinolígametosa presente en esta patología. Actualmente no existe un tratamiento definitivo, no obstante, es importante para los pacientes afectados OI el manejo multidisciplinario, la aportación combinada de los hallazgos radiológicos precoces y la exploración clínica, ya que parece mejorar el pronóstico global y la calidad de vida de los pacientes.

Bibliografía / Referencias

1. Renaud A, Radiographic features of osteogenesis imperfecta. Insights Imaging. (2013) 4:417–429.
2. Dragan P, Rowe D, Osteogenesis Imperfecta at the Beginning of Bone and Joint Decade. Croat

Med J 2001; 42:393-415.

3. Khandanpour N, Connolly D, Craniospinal Abnormalities and Neurologic Complications of Osteogenesis Imperfecta: Imaging Overview. *RadioGraphics* 2012; 32:2101–2112.
4. I.M. Alguacil Diego, F. Molina Rueda, Tratamiento ortésico en pacientes con osteogénesis imperfecta. *Anales de pediatría*. 2011; 74: 131.e1-131.e6.
5. Heidi Arponen, Outi Mäkitie, Association between joint hypermobility, scoliosis, and cranial base anomalies in paediatric Osteogenesis imperfecta patients: a retrospective cross-sectional study. *BMC Musculoskeletal Disorders* 2014, 15:428.
6. Boleaga-Durán, B, Anatomía y patología de la unión craneovertebral, *Anales de Radiología México* 2006; 2:153-170.