

Osteogénesis imperfecta en traumatología; a propósito de un caso.

Jesús Llorens Fernández, María Murcia Gómez, Antonio López Albaladejo
Residentes Hospital General Universitario Santa Lucía de Cartagena

Objetivos

Presentamos el caso de una paciente de 12 años de edad que sufre osteogénesis imperfecta Tipo 3 que ha consultado en nuestro servicio en múltiples ocasiones por diversas fracturas.

Material y metodología

La osteogénesis imperfecta consiste en la alteración de la síntesis del colágeno tipo 1, debido a mutaciones en los genes que codifican esta proteína: El COL1A1 (cromosoma 17) y el COL1A2 (cromosoma 7.) Puede cursar con herencia autosómica dominante, recesiva y ligado a X.

Cursa con fragilidad ósea/fracturas, talla baja, malformaciones, laxitud articular, esclera azulada, escoliosis, tórax en tonel, problemas dentales y alteraciones en la audición. En 1979 Sillence presentó la clasificación de esta patología dividiéndola en 4 tipos según su fenotipo:

- Tipos I: No deformante, escleras azules, debut al iniciar deambulación.
- Tipo II: Inicio perinatal, múltiples fracturas y deformidades, forma más grave.
- Tipo III: Grave, progresivo y deformante.
- Tipo IV: Gravedad moderada, fenotipo heterogéneo, talla baja y escoliosis, no clasificable en los otros 3 grupos.

Para su diagnóstico se emplean radiografías, pruebas de ADN para identificar la mutación causante, biopsia cutánea para demostrar alteraciones del colágeno y pruebas bioquímicas para descartar otros síndromes como raquitismo.

Resultados

El primer episodio de fractura fue una fisura en peroné con tratamiento conservador en 2013. En 2014 sufre fractura diafisaria de tercio distal de húmero que se osteosintetiza con dos clavos endomedulares flexibles, se realiza extracción del material 6 meses después con buena recuperación funcional.

En 2017 motivado por un arqueamiento progresivo de ambos fémures, se implantan dos clavos telescópicos Feisser-Duval de 4mm, se recambian a los 18 meses debido a un nuevo arqueamiento y al crecimiento del paciente.

En 2019 fractura tercio medio de húmero derecho intervenida con clavo endomedular telescópico anterógrado.

En 2020 EMO clavo humeral y osteotomía bilateral de fémur y recambio de ambos clavos.

Conclusiones

Nuestra paciente presentó más de 60 visitas a urgencias entre 2013 y 2020. Pese a que las fracturas en la osteogénesis imperfecta no presentan ninguna peculiaridad en cuanto a su tratamiento, la alta prevalencia de lesiones en estos pacientes nos obliga a conocer su manejo que debe basarse en cuatro pilares: Rehabilitador, quirúrgico, médico (bifosfonatos) y psicológico.