



Por un niño
sano en un
mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

Los niños pequeños por una cuestión inherente a su biología y desarrollo están expuestos a fracturas. Ante la presencia de éstas los pediatras pensamos en maltrato como una posibilidad diagnóstica pero también deberíamos plantearnos si existe predisposición a padecer lesiones óseas en aquellos que presentan fracturas reiteradas o que no guardan relación con la magnitud del impacto u ocurren durante la gestación o parto. Ante esta situación la osteogénesis imperfecta es un diagnóstico a tener en cuenta.

En este grupo de enfermedades la fragilidad de los huesos tiene su base biológica en una alteración de las proteínas que forman el colágeno con un gran espectro de variabilidad y con formas clínicas leves hasta otras muy severas. Si bien es grupo de enfermedades genéticas la mayoría de los casos son mutaciones esporádicas.

Como pediatras ante un cuadro de sospecha como los detallados ciertas características clínicas nos deben hacer pensar en este grupo de enfermedades que presentan estructura ósea anormal o imperfecta. Ocurre con una frecuencia de 1 cada 10000-20000 recién nacidos. El momento diagnóstico suele estar asociado a la gravedad de la enfermedad diagnosticándose más tempranamente las formas severas.

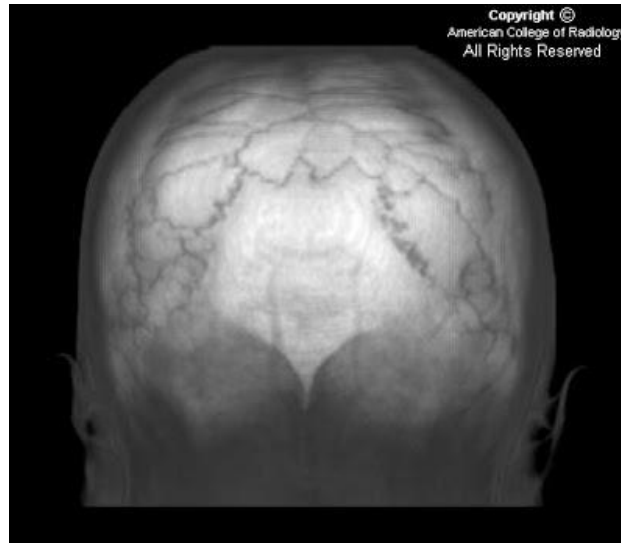
Existen cinco tipos de osteogénesis imperfecta siendo la tipo II es la forma más severa, suele cursar con fracturas intraparto y su pronóstico es letal. Por el contrario la tipo I es leve y se acompaña de escleróticas azules, talla normal y no presenta alteración dental. El 50 % de los pacientes con esta forma presentan hipoacusia. La tipo III es una forma clínica severa acompañada de escleróticas azules, marcada afectación de la talla, escoliosis severa y dentina afectada. Las tipo IV y V tienen una severidad moderada y presentan una afectación leve a moderada de la estatura pudiendo acompañarse de escoliosis, escleróticas azules, osificación de la membrana cubito-radial y dentina conservada.



La forma tipo I que, presenta una evolución más leve, se transmite en forma autosómica dominante ocurriendo generalmente como mutaciones de novo. La tipo II (la más grave) se transmite en forma autosómica recesiva. La tipo III es la forma más severa que suele sobrevivir al periodo neonatal y puede heredarse tanto en

forma recesiva como dominante y se asocia con hipoacusia pero menos que la tipo i. Las formas tipo iv y v pueden transmitirse tanto en forma recesiva como dominante.

Una característica de este grupo de enfermedades es la presencia en exceso de huesos wormianos en estudios por imágenes del cráneo, estos están en número superior a 10 en más de un tercio de los pacientes con la tipo i y en más de 2/3 de los pacientes con la tipo iii y iv.



El diagnóstico prenatal de las formas más graves puede sospecharse por ecografía obstétrica. El estudio molecular de células obtenidas por amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales puede confirmar el diagnóstico intrauterino.

El síndrome de Cole-Carpenter es una forma muy infrecuente de displasia ósea caracterizada por rasgos de la osteogénesis imperfecta, tales como fragilidad ósea asociada con múltiples fracturas, deformidades óseas (irregularidades metafisarias y arqueamiento de los huesos largos) y esclerótica azul junto con un retraso del crecimiento, craneosinostosis, hidrocefalia, proptosis ocular y rasgos faciales distintivos (p. ej. frente prominente, hipoplasia facial media y micrognatia).

El tratamiento suele ser multidisciplinario interviniendo el pediatra junto al especialista en displasias esqueléticas, genetista, traumatólogo, kinesiólogo, fisiatra y endocrinólogo.

Es importante actuar previniendo las fracturas con el manejo adecuado de los traslados del paciente, actuar sobre la eventual escoliosis, las fracturas que pudieran ocurrir.

El uso de bifosfonatos (panhindronato y allendronato) tiene beneficios en alguna de las formas para mejorar la aposición ósea. Los traumatólogos tienen una acción importante en la prevención de los deseos de los miembros y ayudando a la corrección de los mismos con las cirugías necesarias. Los fisiatras y kinesiólogos también tienen una acción importante evitando las posturas anómalas, ayudando a evitar las anquilosis y conservando masa muscular.