

## Malformaciones óseas

Diego Elias, Adriana Wojakowsky, María Eugenia Carcano,  
Mariano Sturla, María Laura Giménez y Lucas Otaño

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Mujer de 30 años de edad G3P2 que concurre al Hospital Italiano cursando un embarazo de 20 semanas para evaluación ecográfica y asesoramiento prenatal por diagnóstico presuntivo de displasia esquelética.

Sin antecedentes dignos de mención.

Se realiza ecografía y se constata la existencia de micromelia, fémur corto y angulado, claridad inusual de estructuras intracraneales (supervisualización) y fracturas óseas (Fig. 1). No se observan por ecografía fracturas costales y el tórax no impresiona estrecho. El resto de la anatomía fetal era normal.

Con estos hallazgos se plantea como diagnóstico más probable una osteogénesis imperfecta tipo II o III.

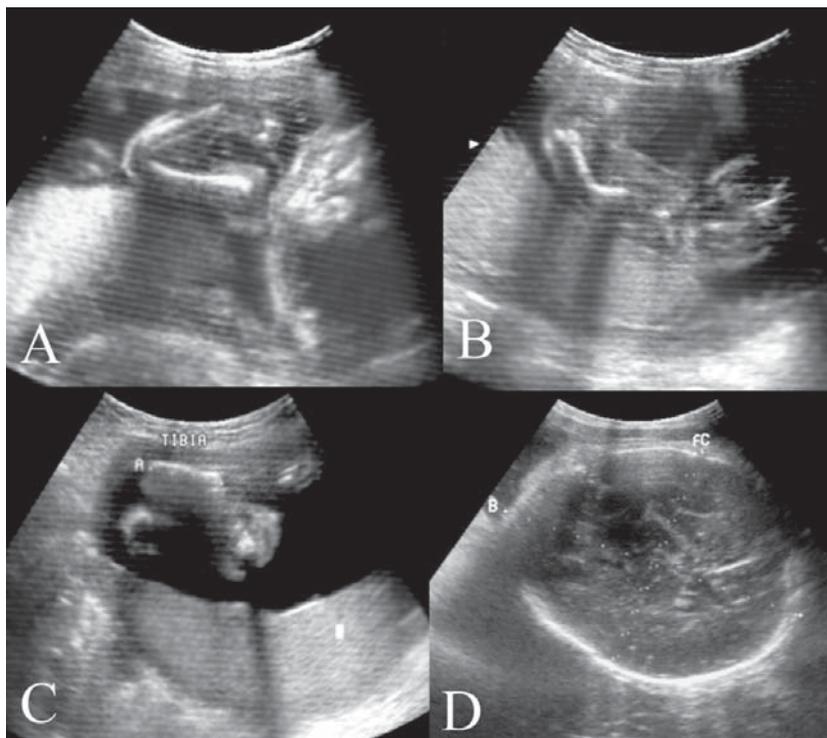
Dada la importancia de poder diferenciar una forma letal

(tipo II) de una no letal (tipo III) con el consentimiento de la pareja, tratándose de un feto a término y habiéndose calculado una dosis de radiación menor de 0.5 RADS, se decide realizar tomografía computada helicoidal (TCH) del feto con reconstrucciones tridimensionales con el propósito de poder determinar la existencia de fracturas costales y consecuentemente de un tórax estrecho.

La tomografía mostró los hallazgos referidos en la ecografía; determinó la presencia de huesos wormianos (patognomónicos de la osteogénesis imperfecta) y evidenció claramente que no existían fracturas costales, por lo que se descartó la existencia de tórax estrecho (Figs. 2 y 3).

Con el diagnóstico presuntivo de osteogénesis imperfecta tipo III, se realiza operación cesárea dando lugar al nacimiento de un recién nacido vivo de 2980 g, sexo masculi-

**Figura 1:** Ecografía en la semana 20 de gestación. A) Micromelia. B) Fractura de húmero. C) Fractura de tibia y D) Claridad inusual de estructuras intracraneales.



no, de 38 semanas (por clasificación de Capurro). Apgar 7/8, talla 43 cm, circunferencia cefálica de 33 cm, miembros cortos curvos y cráneo blando. Evoluciona con buena mecánica respiratoria sin requerimientos de O<sub>2</sub>. Se le otorga el alta hospitalaria una semana más tarde (Fig. 4).

### DISCUSIÓN

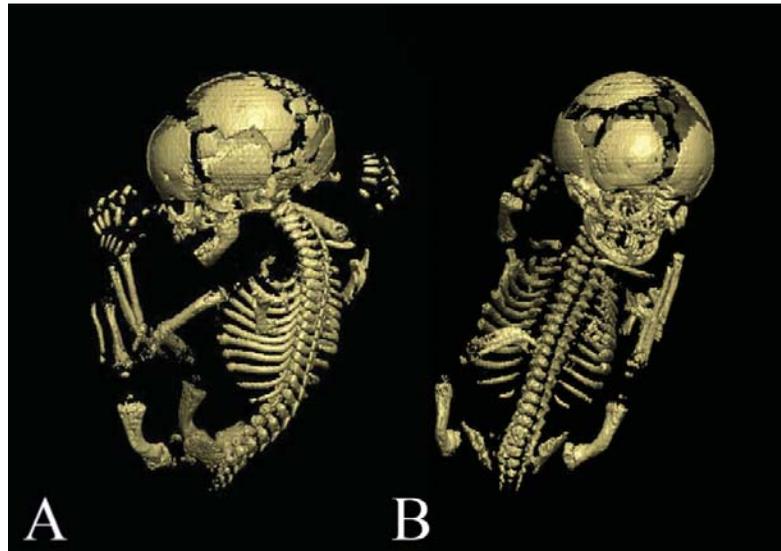
Las displasias esqueléticas presentan una frecuencia de 2.4 / 10 000 nacimientos, con un 55% de mortalidad perinatal. Existen más de 270 tipos reconocidos.

La clasificación se basa en hallazgos radiográficos posnatales con lo cual el diagnóstico prenatal es de difícil determinación.

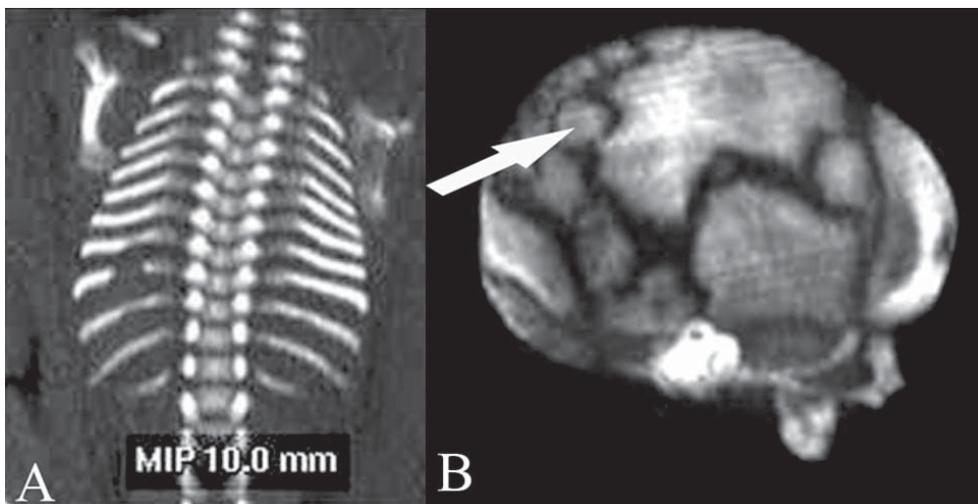
Pueden ocurrir a partir de una anomalía en:

1. Crecimiento: ocasiona anomalía en la forma y tamaño del esqueleto.
2. Número: ya sea disminuido o aumentado.
3. Textura: disminución o aumento en la actividad del proceso de remodelación y depósito mineral.

**Figura 2:** A y B) Tomografía computada helicoidal. Reconstrucciones 3D. No se evidencian fracturas costales; se descarta, por lo tanto, la existencia de tórax estrecho.



**Figura 3:** Tomografía computada helicoidal. A) Tórax. No se observan fracturas costales. B) Cráneo. Se identifican huesos wormianos (flecha).



La osteogénesis imperfecta (OI) se debe a un desorden congénito raro del tejido conectivo, manifestado por huesos frágiles, quebradizos y osteoporóticos, con afectación de otros órganos del sistema que contengan colágeno.

La frecuencia de OI es de 6-7/100 000 nacimientos y más de la mitad corresponden a los tipos I y IV.

Tipo I: 3-4/100 000.

Tipo II: 1-2/100 000.

Tipo III: 1-2/100 000.

Tipo V y VI representan el 5% de las personas con OI.

Tipo VII solamente hasta ahora en población nativa canadiense.

### HISTORIA NATURAL

*Tipo I:* presentan escleróticas azules y pérdida de la audición en un 50%. Unos pocos tienen deformación de huesos largos al nacimiento. Con respecto a las fracturas, la mayoría se presenta con la deambulación y las caídas y disminuyen luego de la pubertad. Se produce aumento luego de la 5ª década. Las fracturas generalmente sanan sin deformidad.

*Tipo II:* es evidente al nacimiento; presentan bajo peso al nacer y longitud corta. Las escleróticas son de color azul oscuro. Presentan marcada fragilidad del tejido conectivo, que se manifiesta con un cráneo blando y grande en relación con el cuerpo y costillas con callos palpables. Más del 60% mueren el primer día y más del 80% dentro de la primera semana, debido a un tórax pequeño, a su inestabilidad o por fractura de costillas.

*Tipo III:* por lo general, aparente al nacimiento; presentan fracturas frecuentes y necesidad de asistencia para moverse. Son de estatura muy baja (menos de un metro) y la esperanza de vida por lo común se ve acortada debido a enfermedad pulmonar restrictiva e insuficiencia cardíaca por escoliosis severa y forma torácica anormal.

*Tipo IV:* presentan una estatura variable, con escleróticas normales a grises y pérdida de audición que comienza en la adultez.

*Tipo V:* presentan estatura baja, escleróticas blancas, fracturas con formación de callos hipertróficos y calcificación de la membrana interósea entre cúbito y radio.

*Tipo VI:* clínica similar a la tipo V.

*Tipo VII:* presenta acortamiento rizomélico de todos los miembros.

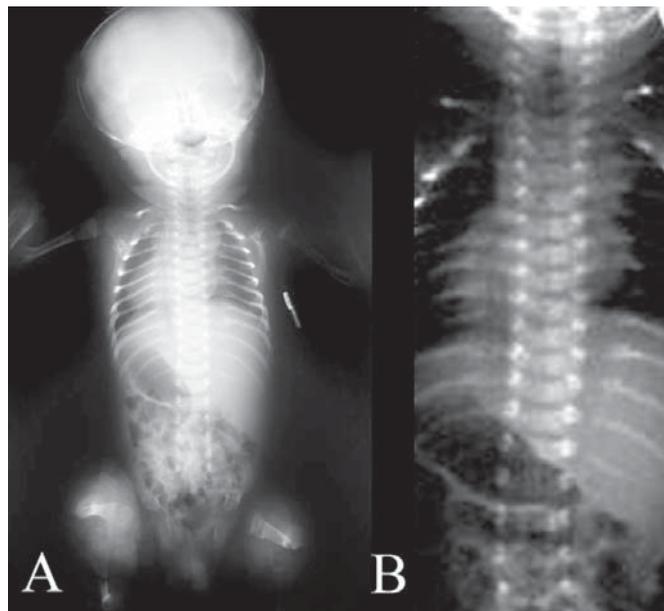
### CONCLUSIÓN

Ante el hallazgo de un fémur corto ( $pc < 5$ ) y la sospecha de una displasia esquelética se deben medir todos los huesos largos, evaluar curvatura, fracturas y mineralización. Se debe medir la circunferencia torácica, calcular la relación cardiotorácica, e intentar determinar si existen fracturas costales. Esto resulta sustancial para diferenciar entre las formas letales y no letales.

En cuanto a la columna, prestar atención a su mineralización y curvatura, y observar la forma de la cabeza y la presencia de hidrocefalia. Con respecto a las manos y pies: evaluar presencia de polidactilia, pie bot.

La tomografía helicoidal es una aplicación reciente para

**Figura 4:** A y B) RX posnatales, previas al alta hospitalaria.



la valoración de este tipo de patologías y ya existen las primeras publicaciones que comienzan a demostrar su utilidad. Correctamente indicada podría resultar de gran valor para identificar los signos que permitan diferen-

ciar entre los tipos de displasias letales y no letales. Un valor similar puede tener el examen multiplanar realizado con ecografía 3D.

#### LECTURAS RECOMENDADAS

- Cassart M, Massez A, Cos T, et al. Contribution of three-dimensional computed tomography in the assessment of fetal skeletal dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;29(5):537-43.  
- Gonçalves LF, Espinoza J, Mazor M, et al. Newer imaging modalities in the prenatal

diagnosis of skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24(2):115-20.

- Krakow D, Williams J 3rd, Poehl M, et al. Use of three-dimensional ultrasound imaging in the diagnosis of prenatal-onset skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21(5):467-72.

- Ruano R, Molho M, Roume J, et al. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24(2):134-40.



## Un sello editorial que edita y difunde libros en el área de la salud dirigidos a la comunidad en general y a profesionales

#### Para profesionales

- Bioética
- Cáncer colorrectal
- Cómo escribir un artículo científico en medicina
- Ecocardiografía práctica
- Ejercicios de anatomía
- Endocrinología y metabolismo
- Medidas para el control de infecciones
- Semiótica médica
- Síndrome confusional agudo

#### Para la comunidad

- Asma
- Bebés prematuros
- Cefalea
- Del nacimiento a los primeros pasos
- Disfunción eréctil
- Manual para familiares de personas con demencia
- Me van a anestesiarse
- ¡Mamá, me van a anestesiarse!
- Hospital Italiano. Testimonios y nostalgias
- Métodos anticonceptivos

Puede obtener los libros en todas las librerías del país y en los mostradores del Hospital Italiano.

© delhospital ediciones  
Departamento de Docencia e Investigación  
Instituto Universitario Escuela de Medicina  
[www.hospitalitaliano.org.ar/docencia/editorial](http://www.hospitalitaliano.org.ar/docencia/editorial)  
Hospital Italiano de Buenos Aires