



Osteogénesis Imperfecta: una descripción imagenológica de la enfermedad

Imperfect Osteogenesis: an imaging description of the disease

Karla de la Caridad Piñera González¹ * 

¹Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. Facultad de Tecnología de la Salud. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia:

karlapg@infomed.sld.cu

Recibido: 19 de julio del 2024

Aceptado: 18 de septiembre del 2024

Citar como:

Piñera-González KC. Osteogénesis Imperfecta: una descripción imagenológica de la enfermedad. Rev. Cubana Technol. Salud [Internet]. 2024 [citado:];15(3):e4415. Disponible en: <http://www.revtecnologia.sld.cu/index.php/tec/article/view/4415>

RESUMEN

La Osteogénesis Imperfecta, considerada una enfermedad rara, es un trastorno genético que afecta la masa ósea, provocando fragilidad y deformidades. También suele acompañarse de hipoacusia neurosensorial, escleróticas azules, dentinogénesis imperfecta e hipermovilidad articular. Para su diagnóstico se utiliza la clasificación según Sillence, en base a la clínica, hallazgos radiológicos y tipo de herencia. La radiología es fundamental, tanto en el diagnóstico como seguimiento de esta enfermedad. Sus principales características radiográficas son la osteopenia, las fracturas y las deformidades. Otras características pueden ser secundarias al tratamiento farmacológico o quirúrgico, como las bandas metafisarias por tratamiento con bifosfonatos o la presencia de clavos intramedulares. Cada examen imagenológico permite recopilar distintos signos que ayudan a diagnosticar la enfermedad y clasificarla, para obtener un diagnóstico y tratamiento diferencial. Por este motivo es objetivo de este artículo de revisión: describir los métodos imagenológicos de diagnóstico para la Osteogénesis Imperfecta según sus clasificaciones y principales hallazgos.

Palabras clave: Exámenes Imagenológicos, Fragilidad Ósea, Osteogénesis Imperfecta, Radiología

ABSTRACT

Osteogenesis Imperfecta, considered a rare disease, is a genetic disorder that mainly affects bone mass, causing fragility and deformities. It is also often accompanied by neurosensory hearing loss, blue sclerae, dentinogenesis imperfecta and joint hypermobility. For its diagnosis, the classification according to Sillence is used, based on the clinical picture, radiological findings and type of inheritance. Radiology is essential, both in the diagnosis and follow-up of this disease. Its main radiographic characteristics are osteopenia, fractures and bone deformities. Other characteristics may be secondary to pharmacological or surgical treatment, such as metaphyseal bands due to bisphosphonate treatment or the presence of intramedullary nails. Each imaging examination allows the collection of different signs that help diagnose the disease and classify it, in order to obtain a differential diagnosis and treatment. For this reason, the

objective of this review article is to describe the imaging methods for diagnosis of Osteogenesis Imperfecta according to its classifications main findings.

Keywords: *Imaging Tests, Bone Fragility, Imperfect Osteogenesis, Radiology*

INTRODUCCIÓN

Se reconoce como "enfermedad rara" a las patologías que afectan a un pequeño número absoluto de personas o a una población reducida. Algunas definiciones, como la de la Unión Europea, tienen en cuenta otras variables como la gravedad de la enfermedad, o la existencia o no de tratamientos específicos para estas patologías.¹ La mayoría de estas enfermedades aparecen en edad pediátrica, son generalmente multisistémicas, crónicas, a menudo degenerativas y con alto riesgo de discapacidad y muerte.²

Una de las enfermedades pertenecientes al grupo de las raras es la Osteogénesis Imperfecta, trastorno de carácter genético, con difícil diagnóstico para la que no se ha desarrollado un tratamiento efectivo o cura. También se conoce como "enfermedad de los huesos de cristal" o "huesos frágiles", "fragilitas osio", "enfermedad de Lobstein" y "enfermedad de Vrolik".

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad que afecta a la masa ósea, que provoca fragilidad y deformidades óseas.³ En ocasiones se acompaña de hipoacusia neurosensorial, escleróticas azules, dentinogénesis imperfecta e hipermovilidad articular.⁴

Además de fracturas, se presentan 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. De manera menos frecuente, aparecen anomalías neurológicas como impresión basilar y platibasia.⁵

A pesar de ser una enfermedad rara, la OI es el trastorno óseo hereditario más común en el mundo. La incidencia es en 1 de cada 10 000 a 25 000 nacimientos.⁶ La población cubana no está libre de esta patología, aunque el país no mantiene un registro estadístico exacto. Estudios previos en la consulta de genética del Hospital Pediátrico William Soler de La Habana, se reportado alrededor de 50 y 60 casos de OI, por citar un ejemplo.¹

La OI es una patología con síntomas y signos clínicos muy diversos que posee un espectro de gravedad muy variable en cada individuo enfermo. Es importante reconocer que una vez pasada la adolescencia se ha presenciado en muchos casos un descenso importante del número de fracturas padecidas, aunque el trastorno persiste durante toda la vida de la persona.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.⁵

La radiología posee un papel fundamental, tanto en el diagnóstico como en el seguimiento de esta enfermedad.⁴ Las principales características radiográficas de OI son la osteopenia, las fracturas y las deformidades óseas. Otras características pueden ser secundarias al tratamiento farmacológico o quirúrgico, como las bandas metafisarias por tratamiento con bifosfonatos o la presencia de clavos intramedulares.⁷

Dado este panorama resulta necesario profundizar en aspectos de interés que puedan ser relevantes para las investigaciones sobre la OI. Se propone como objetivo del presente artículo de revisión: describir los métodos imagenológicos de diagnóstico para la Osteogénesis Imperfecta según las clasificaciones y principales hallazgos.

MÉTODO

Esta revisión bibliográfica se realizó después de consultar 25 artículos en idioma inglés y español, disponibles en las bases de datos Medline, SERAM, NIH y Radiopedia; así como artículos de

revistas localizados de manera manual, de origen nacional e internacional; con preferencia en los publicados en el continente americano y España. Todos los artículos utilizados, fueron valorados de acuerdo a criterios de evaluación de la calidad científica, pertinencia y actualidad, en correspondencia con el objetivo propuesto.

ANÁLISIS E INTEGRACIÓN DE LA INFORMACIÓN

Etiología y clasificación de la Osteogénesis Imperfecta:

El 90 % de los pacientes con OI tienen una mutación con herencia autosómica dominante en uno de los genes que codifica para el colágeno: COL1A1 o COL1A2, estos dos genes tienen la información necesaria para codificar en las proteínas que se utilizan para crear a una gran molécula llamada colágeno tipo I. Esta molécula es una proteína que más comúnmente se encuentra en los huesos, la piel y el tejido conectivo, entre otros, encargada de otorgar fuerza y estructura al cuerpo humano.⁸

Muchas de las otras formas raras de OI se deben a defectos en las proteínas involucradas en reticulación, hidroxilación y mineralización del colágeno tipo I. Otros estudios de biología molecular han encontrado que las dos cadenas han repetido estructuras de triplete dextro-girado de glicina-prolina-hidroxiprolina.⁹

La estructura del triplete tiene una importancia mayúscula para el plegado correcto de la cadena peptídica. La anomalía en este triplete causada por genes, conduce a una alineación incorrecta del péptido y, finalmente, a la anomalía en el colágeno tipo I. Además, se considera que la proteína asociada al cartílago (CRTAP), proly 13hidroxilasa 1 (P3H1 / LEPRE1) y ciclofilina B (CyPB/PPIB) también influyen en esta estructura de triplete, y pueden participar en la patogenia de la OI.⁹

El hallazgo de nuevos genes implicados y la heterogenicidad fenotípica en las mutaciones del gen del colágeno I han generado la aparición de hasta 17 subtipos. Aunque no existe una clasificación aceptada de manera global debido a la alta complejidad genética y a su extrema variabilidad fenotípica, el grupo de nosología de la Sociedad Internacional de Displasias Esqueléticas recomienda mantener la clasificación de Sillence para estratificar el grado de severidad de la OI.¹⁰

Se han propuesto múltiples clasificaciones basadas en signos radiológicos, órganos afectados, momento de manifestación y tipo de transmisión genética. En términos generales muchos de los expertos en el tema están de acuerdo en que existen dos formas principales: congénita y tardía. Se hablaba de una OI congénita en aquellos individuos que nacían ya con fracturas y una OI tardía cuando las fracturas se producían después del nacimiento. La OI tardía se subdividía a su vez en graves si las fracturas ocurrían en el primer año de vida o leves si ocurrían a partir del segundo año.¹¹

Como se ha mencionado existen varios tipos y clasificaciones de OI, y si bien se han identificado nuevos subtipos de la enfermedad, esta estudio se centrará en la clasificación más clásica: la de Sillence. Fue David Owen Sillence quien en 1979, describió cuatro tipos de OI, que tienen en cuenta la base genética y las características clínicas.¹² Los tipos de acuerdo a la clasificación Sillence son:

- **Tipo I (Leves, esclerótidas azules):** herencia autosómica dominante y compatible con la vida. Corresponde al tipo más frecuente (dos tercios) y la edad de presentación es entre los 2 y 6 años. Se caracteriza por osteoporosis generalizada, escleras azules por toda la vida y sordera de conducción. Es de intensidad leve, por lo que las fracturas son ocasionales y las deformidades escasas. De acuerdo a la existencia o no de dentinogénesis imperfecta se subdivide en A y B.^{4,12,13}

- **Tipo II (Neonatal letal, esclerótidas azules):** OI congénita letal, cuenta con la mayor letalidad. En épocas anteriores se creía que tenía herencia autosómica recesiva debido a que la enfermedad se presentaba en hijos de padres sanos. Sin embargo, se demostró que la causa de esto era por mosaicismo genético de uno de los padres. Presenta una elevadísima mortalidad perinatal debido a la extrema fragilidad ósea. Presentan fracturas a nivel de cráneo y tórax in útero y durante el parto, que acarrearán diversas complicaciones letales. Además, presenta esclerótidas azules y laxitud ligamentosa con piel laxa.^{4,12,13}
- **Tipo III (Progresivo, color variable de esclerótidas):** herencia autosómica dominante, OI severa progresivamente deformante compatible con la vida. Presenta severa fragilidad ósea, con múltiples fracturas y numerosas deformidades. Las escleras son azulosas al nacer y se van haciendo más blancas hacia la adolescencia. Una imagen característica de este tipo es la epífisis en "pop corn".^{4,12,13}
- **Tipo IV (Variables y deformante, Esclerótidas de color normal):** herencia autosómica dominante, forma moderada con mejor pronóstico. La severidad es algo mayor que la tipo I y con escleras blancas. La osteoporosis y fragilidad ósea es variable, pequeña tendencia a desarrollar sordera. De acuerdo a la dentición se clasifican en A y B.^{4,12,13}

Factores de diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta:

El diagnóstico de la OI se fundamenta en la clasificación según Sillence, en base a la clínica, hallazgos radiológicos y tipo de herencia. Los hallazgos y la gravedad del cuadro son variables según el tipo de OI. No existe una prueba de diagnóstico única para identificar a la Osteogénesis Imperfecta. Para el diagnóstico el profesional médico tiene en cuenta los resultados obtenidos de los siguientes factores:¹⁴

- **Clínica:** historia de fracturas, deformidades óseas, cifoescoliosis, retraso del crecimiento, escleras azules, dentinogénesis imperfecta, hipoacusia, antecedentes familiares.
- **Hallazgos radiológicos:** lo más frecuente es la presencia de fracturas, osteopenia (disminución de densidad y contenido mineral óseo) variable en función de la gravedad clínica, rarefacción ósea progresiva, callos múltiples de distinta antigüedad, etc.
- **Biopsia de piel y cultivo de fibroblastos:** confirma el diagnóstico. Se demuestra un patrón electroforético del colágeno tipo I diferente del colágeno normal. El problema es que en un 10 % de los casos la mutación se presenta sólo a nivel de hueso y no de piel y la biopsia puede ser normal.
- **Marcadores bioquímicos del metabolismo óseo:** existe disminución de los marcadores de formación y resorción ósea, pero en las formas graves predomina la resorción.
- **Densitometría ósea:** Se realiza con densitometría radiológica de doble energía (DEXA), valorando el contenido mineral óseo a nivel L1-L4, donde el contenido trabecular del hueso es mayor. En las formas graves la densidad mineral ósea (BDM) es baja o muy baja, pero algunas formas muy leves de OI pueden tener BMD normal.
- **Biopsia ósea:** las alteraciones morfológicas y ultraestructurales de la biopsia guardan estrecha correlación con la gravedad clínica. La biopsia puede dar información que no puede obtenerse de otra manera y ayudaría a clasificar de una forma más exacta los distintos grupos de OI.

La autora considera necesario señalar que el especialista encargado del diagnóstico, debe tener una capacitación adecuada sobre las displacias óseas y las enfermedades relacionadas con el Colágeno tipo 1. Además, durante el estudio al paciente, para un diagnóstico y tratamiento óptimo, así como por la ausencia de un test exacto para diagnosticar OI.

Para ello, se necesitan descartar las patologías que presentan síntomas y signos afines la osteogénesis entre las que se señalan: la osteopenia del prematuro, la osteomalacia, la Osteoporosis juvenil, la hipofosfatasa, el raquitismo, el Síndrome de Menkes (o síndrome del cabello encrespado), los defectos hereditarios en el metabolismo de la Vitamina D, entre otros. Debido a las frecuentes fracturas que padecen los pacientes también se asocia y se confunde la OI con casos de maltrato infantil y abuso físico.

Métodos de diagnóstico prenatal de la Osteogénesis Imperfecta:

Las formas graves de OI (con mayor frecuencia el tipo II) se pueden diagnosticar mediante ecografía durante el segundo trimestre del embarazo. La ecografía, por ser una prueba prenatal estándar, de bajo costo y de fácil acceso, que de manera habitual pueden realizar las mujeres embarazadas durante el transcurso del embarazo, es una de las primeras pruebas utilizadas en el diagnóstico de la OI.¹⁵

En la ecografía se evaluarán de forma inicial la circunferencia craneal, abdominal y torácica, así como la longitud de los huesos largos y la forma de la cara. Además, la forma y la mineralización de los huesos del cráneo, el tórax, las vértebras y los huesos largos también deben ser objeto de investigación.

Esto se realiza, dado que por la gravedad de algunos casos, el feto puede presentar deformidades y fracturas aún en el útero. También es posible utilizar la resonancia magnética como prueba complementaria para el diagnóstico fetal, ya que es una técnica en la que no se utilizan radiaciones ionizantes.¹⁵

La tomografía computarizada es otro examen que puede ser utilizado en la investigación de displasias esqueléticas, que permiten evaluar el esqueleto fetal con un alto nivel de detalle, ya que permite eliminar del plano algunas áreas. Sin embargo, a diferencia de la resonancia magnética, la tomografía computarizada hace uso de radiaciones ionizantes, por lo tanto, al utilizar este método, el solicitante debe tener una justificación adecuada para realizarlo, además, el procedimiento debe realizarse con dosis bajas.¹⁵

Métodos de diagnóstico posnatal de la Osteogénesis Imperfecta:

En relación con el diagnóstico posnatal, se deben considerar otras variables. Esto incluye el análisis de los aspectos clínicos, los antecedentes familiares de la paciente, y el uso de la radiografía, dado que ha demostrado ser una de las principales herramientas en la detección y seguimiento de condiciones del sistema esquelético.¹⁵

Este es un examen de bajo costo y está presente en la mayoría de los centros de salud. A pesar de esto, es un examen que también emite radiación ionizante, pero, por otro lado, la dosis entregada al paciente en esta modalidad es mucho menor si se compara con la tomografía computarizada.¹⁵

Es importante tener en cuenta las dosis y/o niveles de radiación ionizante que reciben los pacientes con displasias óseas y en específico con OI. Como se mencionó las radiografías emiten una pequeña dosis de radiación ionizante, sobre todo si se compara con las que recibe un paciente al que se le realiza una Tomografía Computarizada.

Sin embargo, con la frecuencia de fracturas que ocurren debido a esta enfermedad, el paciente se encuentra expuesto a radiaciones con una frecuencia bastante alta. Estas radiaciones consecutivas acumuladas a lo largo de los años podrían traer complicaciones no relacionadas con la OI. Es una necesidad entonces, recordar a cualquier profesional del campo uno de las principales medidas de protección radiológica, el principio ALARA (*As Low As Reasonably Achievable*), que tiene como objetivo reducir las dosis de radiación tanto como sea posible.

Manifestaciones extraesqueléticas y esqueléticas de la Osteogénesis Imperfecta:

El rango de gravedad de la OI es muy variable: des de formas leves con escasas fracturas en las que el diagnóstico puede pasar desapercibido, pasando por formas moderadas con múltiples fracturas, deformidades óseas progresivas y talla baja, hasta formas muy graves con fracturas intraútero y muerte en el período perinatal.¹⁶

Diversas manifestaciones extraesqueléticas pueden presentarse en los casos de Osteogénesis Imperfecta. Estas manifestaciones son inconstantes, pero su reconocimiento facilita diagnosticar con mayor rapidez la OI. Las manifestaciones extraesqueléticas son diversas y ocurren en varias partes del cuerpo, entre ellas se puede destacar:

- Oculares: una de las manifestaciones más características, aunque no patognomónica, es la coloración azulada o grisácea de las escleróticas que puede observarse en algunos pacientes. También pueden aparecer otras alteraciones corneales, defectos de refracción y glaucoma.
- Orales: la dentinogénesis imperfecta se presenta como una decoloración amarillenta de los dientes y responde a una mala formación de la dentina, rica en colágeno. También pueden aparecer alteraciones en la erupción dental, malposición y maloclusiones (especialmente, maloclusión de tipo III).
- Auditivas: algunas familias presentan una hipoacusia progresiva, generalmente a partir de la segunda o la tercera década de la vida, que suele ser de conducción, pero también puede ser neurosensorial o mixta.
- Aunque menos frecuentemente, algunos pacientes también desarrollan manifestaciones cardíacas o pulmonares.¹⁶

Las manifestaciones clínicas de la OI dependen de la gravedad de la enfermedad. En la tabla 1 se muestra la clasificación de la osteogénesis imperfecta (formas I–IV) según el patrón de herencia y el aspecto clínico, además de los principales hallazgos radiográficos de la misma.

Tabla 1. Manifestaciones clínicas de la Osteogénesis imperfecta según tipos

	OI Tipo I	OI Tipo II	OI Tipo III	OI Tipo IV
Descripción	No deformante con esclerótica azul	Letal desde el punto de vista perinatal	Deformación progresiva	Variable con escleróticas normales
Gravedad	Leve	Letal en el período perinatal	Severa	De leve a moderada
Fracturas	< 100	> 100	> 100	> 100
Deformación ósea	Inusual	Severa	Moderada a severa	De leve a moderada
Estatura	Normal a ligeramente reducida	Muy reducida	Reducida	Variable
Dentinogénesis imperfecta	Variable	Común	Común	Variable
Color de las escleróticas	Azul	Azul oscuro	Azul	Normal a gris
Pérdida de la audición	Presente en el 50 %	—	Frecuente	Variable
Hallazgos radiográficos del cráneo	Huesos intrasuturales	Submineralización; zonas calcificadas	Huesos intrasuturales	Huesos intrasuturales (a veces)
Hallazgos radiográficos de la columna vertebral	Vértebrae biconcavas (adultos)	Cuerpos vertebrales ensanchados (platispondilia)	Vértebrae biconcavas; cifoescoliosis	Vértebrae biconcavas
Hallazgos radiográficos de las extremidades	Corticales finas	Fémures severamente deformados	Metáfisis acampanadas, arqueadas,	Corticales finas

			corticales delgadas		
Otros hallazgos radiográficos	Osteopenia	Costillas pequeñas y en cuentas (patognomónico)	Costillas delgadas, osteoporosis severa	Protrusión del acetábulo en un subgrupo	
Fuente: Oiseth S, Jones L, Maza E. Sitio Web Oficial de Lecturio, Domina Conceptos Médicos. Osteogénesis Imperfecta. Consultado: 2024, Agosto, 28. Disponible en: https://www.lecturio.com/					

Se reconocen como manifestaciones esqueléticas múltiples a las deformaciones (por lo general en el arqueado del fémur) y fracturas, estas últimas en ocasiones inexplicables debido a la falta de traumatismo o causadas por un traumatismo menor. Otros hallazgos esqueléticos importantes son la dentinogénesis imperfecta (dientes translúcidos con coloración ámbar, azul o gris) y la escoliosis con una frecuencia de entre el 39 y el 80% de los casos.^{16,17}

También es característica la hiperlaxitud articular, que puede favorecer la aparición de esguinces y luxaciones articulares. De igual manera, el pie suele ser plano y valgo, asociado frecuentemente a un antepié laxo y ancho. Aquellos que padecen OI, suelen tener una talla baja, especialmente en casos graves. Suele ser común tener hipotonía muscular, mayor fatiga y más dolor crónico musculoesquelético.¹⁶

La resistencia de un hueso a padecer fracturas depende de la composición del hueso, por ejemplo: las características del colágeno y el grado de mineralización, etc.; y de la estructura del hueso en cuanto a medida, tamaño, masa, cantidad del hueso cortical y tabecular, entre otros.

En la OI se encuentran alteraciones en todos estos niveles: colágeno anómalo o de poca cantidad, bajo grado de mineralización, huesos finos y curvados, baja masa ósea con corticales estrechas y hueso trabecular poco esponjoso. Además, son frecuentes las deformidades en los huesos largos, secundarias a fracturas o a la propia debilidad ósea. Aquellos que padecen OI, suelen tener una talla baja, especialmente en casos graves. Del mismo modo, suele ser común tener hipotonía muscular, mayor fatiga y más dolor crónico musculoesquelético.¹⁶

Es necesario comprender que la fragilidad ósea es el problema fundamental de la osteogénesis. Debido a las alteraciones presentes en los huesos causadas por la OI, los pacientes tienen un mayor riesgo de padecer fracturas. Las fracturas pueden ser escasas en los casos más leves, o incontables en pacientes con fenotipos más, graves (se incluye aplastamientos vertebrales múltiples).

Existe una estrecha relación entre la fragilidad ósea y la letalidad del tipo de OI. Las fracturas son la causa más frecuente de muerte por esta causa. Para evitar la pérdida de vidas causadas por OI, se necesitan técnicas y tratamientos que ayuden a combatir la fragilidad ósea, como es el caso de los bifosfonatos que producen un aumento en el grosor cortical.

Desde una perspectiva, el efecto de los bifosfonatos en el esqueleto en crecimiento puede evidenciarse mediante el signo radiológico de las líneas de cebra. Este signo radiológico se refiere a la aparición de bandas lineales de alta densidad ubicadas en la zona metafisaria de los huesos, paralelas al cartílago de crecimiento, que pueden evidenciarse en el estudio radiológico de los miembros.

La figura 1 muestra una radiografía de muñeca de un paciente masculino de 14 años. Este ha recibido tratamiento con bifosfonatos por antecedente de osteogénesis imperfecta. Nótese las bandas radiodensas paralelas al cartílago de crecimiento desplazadas hacia la diáfisis, constituyendo el signo de las líneas de cebra.¹⁸



Figura 1. Presencia de líneas de cebra en muñeca de un paciente masculino de 14 años

Fuente: Telenchana Chimbo P.F, Rivera Toala O.J, Coronel Andrade E.F, Jiménez Pinto F.F • Osteogénesis imperfecta: revisión de la literatura actual • Revista Ecuatoriana de Pediatría • Pichincha, Ecuador • 2019; Vol. 20, No. 1: pp. 4-9.

Las radiografías simples de muñecas, rodillas o tobillos en pacientes con OI, permiten visualizar el tratamiento con bifosfonatos. Es importante conocer que estas líneas son de naturaleza benigna, y es importante tranquilizar a los pacientes y sus familiares al respecto. Las líneas migran y desaparecen con el crecimiento óseo.

Este signo radiológico es de gran importancia ya que permite un seguimiento constante tanto del tratamiento con bifosfonatos como de la osteogénesis imperfecta. Además, este signo permite apoyar estudios sobre la efectividad de los diferentes tipos de bifosfonatos como tratamiento para la OI.

Principales características radiográficas de OI: Osteopenia, Fracturas y Deformidades Óseas:

Es cada vez más evidente la gran variabilidad patológica de la OI. Las principales características radiográficas son la osteopenia, las fracturas óseas y las deformidades óseas (tabla 1). Las fracturas más comunes son de tipo transversales, de manera particular en los miembros superiores e inferiores. Además, sobresale la formación excesiva de callos con huesos, estos son múltiples áreas radiolúcidas festoneadas con bordes radiodensos.^{17,19}

La OI es una enfermedad de características llamativas, pero también es importante recordar que no son únicas de esta displasia, de ahí la importancia del diagnóstico diferencial. Estas características radiográficas asociadas junto con una historia clínica sugestiva (propensión a las fracturas, antecedentes familiares de pérdida auditiva presenil, etc.) puede ser suficiente para confirmar el diagnóstico de la enfermedad de los huesos de cristal.¹⁵

Exámenes imagenológicos para diagnosticar OI y principales resultados:

La OI puede ser diagnosticada y estudiada por diferentes métodos imagenológicos. No se puede seleccionar una única forma de diagnóstico para esta enfermedad ya que todas las pruebas por imagen son necesarias para determinados momentos de estudio de la enfermedad. Aunque está generalizado el valor de la radiografía como examen imagenológico inicial por excelencia para diagnosticar la OI.

Dicho esto, cada examen permite recopilar distintos signos imagenológicos que ayudan a diagnosticar y clasificar la enfermedad, así como crear el cuadro clínico del paciente para obtener un diagnóstico y tratamiento diferencial:

Radiografía Simple (Rx): esta es la tecnología de obtención de imágenes con la que la mayoría de las personas está familiarizada. Los rayos X que pasan a través del paciente son absorbidos de manera diferente según la densidad y composición de esa parte del cuerpo. Los huesos y los músculos no absorben los rayos X con la misma eficiencia. Algunos rayos llegan al detector y contribuyen a crear una imagen.²⁰ Los diferentes hallazgos radiológicos detectados son:²¹

- En cabeza, cuello y columna: invaginación basilar, huesos de gusano, cifoescoliosis, fracturas por compresión vertebral, vértebras de bacalao y platispondilia.
- Pecho: pectus excavatum o carinatum y costillas de acordeón.
- Pelvis: protrusión acetabular y coxa vara.
- General: osteoporosis severa, huesos deformados, gráciles (sobretubulados), adelgazamiento cortical, formación de callo hiperplásico y formación de pseudoartrosis en sitios de fracturas en curación.
- Calcificación en palomitas de maíz: las metáfisis y epífisis muestran numerosas áreas radiolúcidas festoneadas con márgenes escleróticos.
- Signo de la raya de cebra: el tratamiento con bifosfonatos cíclicos produce líneas de recuperación del crecimiento esclerótico en los huesos largos.

Ecografía prenatal: Es un examen imagenológico que utiliza ondas sonoras para crear una imagen de cómo se está desarrollando el bebé en el útero. También se emplea para inspeccionar los órganos pélvicos de la mujer durante el embarazo.²² Las características ecográficas prenatales suelen ser útiles en las formas tipo II (perinatal) y tipo III.²¹

- Puede mostrar hipomineralización del cráneo fetal.
- Disminución de la atenuación de las ondas sonoras y aumento anormal de la visualización de los detalles del cerebro fetal.
- El cráneo puede deformarse/comprimirse con la presión del transductor.
- Puede mostrar evidencia de fracturas
- Los huesos largos pueden parecer acortados y/o angulados como resultado. Puede haber un espacio ecográfico a lo largo de un hueso largo.
- Las costillas pueden tener una apariencia rebordeada. Puede haber presencia de polihidramnios.

Tomografía Computarizada (TC): la TC es un procedimiento computarizado de toma de imágenes con rayos X en el que se proyecta un haz angosto de rayos X a un paciente y se gira rápidamente alrededor del cuerpo, produciendo señales que son procesadas por la computadora de la máquina para generar imágenes transversales o "cortes".²³ Si bien muestra la mayoría de las características de la película simple, la TC también puede demostrar mejor: Huesos de gusano, Invaginación basilar y Otosclerosis.²¹

Resonancia magnética (IRM): la IRM es una tecnología de imágenes no invasiva que produce imágenes anatómicas tridimensionales detalladas, sin el uso de la radiación dañina. Es una tecnología sofisticada que estimula y detecta el cambio en la dirección del eje de rotación de protones que se encuentran en el agua que compone los tejidos vivos.²⁴ En el caso de la Osteogénesis se puede utilizar para evaluar el grado de invaginación basilar.²¹

La autora de este artículo, coincide con la opinión de la comunidad científica en cuanto a la preferencia de la radiografía convencional para el diagnóstico inicial de la OI. No se descarta los otros exámenes mencionados, dado que estos son igual de importantes en el diagnóstico, seguimiento y monitoreo de la patología.

Es un hecho que para diagnosticar las OI tipo II y III, la ecografía prenatal es invaluable y que la resonancia magnética es una de las mejores formas no invasivas de evaluar la invaginación

basilar gracias a la falta de radiaciones. Sin embargo, se considera la radiografía como el examen más completo, y uno de los que más ayuda a la clasificación de la enfermedad. Al tener en cuenta las dificultades (técnicas, económicas, etc.) que puedan enfrentar los distintos centros hospitalarios y la prevalencia de afecciones del sistema esquelético la radiografía es el examen más funcional.

Principales hallazgos radiográficos encontrados en la columna vertebral y patología cráneo-cervical en pacientes con OI:⁵

- 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. Resulta común la rápida progresión, por lo que debe hacerse seguimiento de la deformidad de las curvaturas.
- 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.
- 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.
- 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.
- La etiopatogenia es desconocida, se ha sugerido con baja evidencia que podría estar asociada 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.
- 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.
- Entre las complicaciones graves está la impresión basilar o invaginación basilar. La impresión basilar es progresiva y tiene complicaciones graves en pacientes con OI. La enfermedad puede ser asintomática o dar lugar a compresión del tronco del encéfalo y/u otros síntomas neurovasculares.

Principales hallazgos radiológicos relacionados con las deformidades en las extremidades e hiper movilidad articular en OI:⁵

- 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. Además, la mayoría de los niños con OI tienen menos masa muscular y debilidad muscular asociada.
- 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, y en algunos casos las deformidades son consecuencia de la hiperextensión de las rodillas que puede asociar o no, genu varu o valgo.
- Los pacientes que utilizan sillas de ruedas manuales en relación con el esfuerzo, pueden presentar deformidades en varo en húmero y antebrazo.
- El objetivo del tratamiento ortopédico en las extremidades inferiores es prevenir las fracturas y deformidades, en otros casos corregir las deformidades existentes, y mejorar en el paciente la deambulaci3n y la funci3n global.

- 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.
- La hipermovilidad 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.
- Pie plano valgo: aplanamiento de la bóveda plantar (o disminución del arco longitudinal plantar) más valgo del talón (calcáneo desviado hacia afuera).

Pronóstico de la Osteogénesis Imperfecta y expectativas de vida:

Expectativas (pronóstico): La recuperación de una persona depende del tipo de OI que tenga:

- Tipo I u OI leve, es el más común. Las personas pueden tener una expectativa de vida normal.
- Tipo II, es una forma grave que a menudo lleva a la muerte en el primer año de vida.
- Tipo III, también se la conoce como OI grave. Las personas presentan muchas fracturas en el comienzo de su vida y pueden sufrir graves deformidades óseas. Muchas personas necesitan utilizar una silla de ruedas y a menudo tienen una expectativa de vida un tanto más corta.
- Tipo IV u OI moderadamente grave, es similar al tipo I, aunque las personas con el tipo IV a menudo necesitan dispositivos ortopédicos o muletas para caminar. La expectativa de vida es normal o cerca de lo normal.

Existen otros tipos de OI, pero ocurren con poca frecuencia y la mayoría se consideran subtipos de la forma moderadamente grave (tipo IV).²⁵ Se debe conocer que quienes sufren OI presentan una limitación funcional severa y una disminución de su calidad de vida.

CONCLUSIONES

Se describieron los métodos imagenológicos de diagnóstico para la Osteogénesis Imperfecta según sus clasificaciones y principales hallazgos. La radiografía, como método imagenológico de diagnóstico efectivo más asequible y de bajo costo, tiene un papel clave en la detección y el seguimiento de la enfermedad. Es el examen inicial de preferencia para los casos de OI.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gómez-Vázquez Y, Góngora-Gómez O. Registro nacional de enfermedades raras. Revista Finlay [Internet]. 2020 [citado 24 Ago 2024]. Disponible en: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/809>
2. Rodríguez García CI, Ricardo Garrido L. Bases genéticas, clínicas y terapéuticas de la osteogénesis imperfecta. Revista Estudiantil HolCien [Internet]. 2021;2(2) [citado 26 Ago 2024]. Disponible en: <http://www.revholcien.sld.cu/>
3. Centeno-Leguía D, Atauje-Trillo CJ. Osteogénesis imperfecta: Diagnóstico y manejo de una enfermedad huérfana en un hospital regional peruano. A propósito de un caso. Rev Med Hered. 2021;32:113-8.
4. Pessler F. Osteogénesis Imperfecta. Manual MDS [Internet]; 2024 [citado 24 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/trastornos-del-tejido-conjuntivo-en-ni%C3%B1os/osteog%C3%A9nesis-imperfecta?ruleredirectid=756>

Escribano-Rey RJ, Duart-Clemente J, Martínez de la Llana O, Beguiristáin-Gúrpide JL. Osteogénesis imperfecta: tratamiento y resultado de una serie de casos. Rev Esp Cir Ortop Traumatol. 2014;58(2):114-9.

5. Cammarata-Scalisi F, Ramos-Urrea C, Da Silva G. Osteogénesis imperfecta: hallazgos clínicos y epidemiológicos en una serie de pacientes pediátricos. Bol Med Hosp Infant Mex [Internet]. 2019 [citado 10 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.bmhim.com/>
6. Sociedad Española de Radiología Médica (SERAM). Osteogénesis Imperfecta: Características radiológicas en el momento del diagnóstico y durante el seguimiento [Internet]. 2019 [citado 1 Sep 2024]. Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/download/6998/5465/6905>
7. Núñez González A. Huesos de cristal. Osteogénesis Imperfecta [Internet]. Segundo Congreso Virtual de Ciencias Básicas Biomédicas en Manzanillo; 2021 [citado 18 Ago 2024]. Disponible en: <https://cibamanz2021.sld.cu>
8. Cumanda Solano Barona A, Jaramillo Cañadas DD, Moreira Cusme KG, Jácome Vera KG. Osteogenesis imperfecta. Rev Cient Invest Actualización Mundo Cien [Internet]. 2019;3(1):3-21 [citado 16 Ago 2024]. Disponible en: <http://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/214>
9. Díaz López M, Alegre Sancho JJ, Martínez-Ferrer A. Osteogénesis imperfecta. Descripción de 15 casos. Reumatol Clin. 2020;16(2):165-8.
10. Share4Rare. Estudio sobre osteogénesis imperfecta de Rare Commons por el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona [Internet]. 2028. Actualizado: 2024. [citado 4 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.share4rare.org/es/library/osteogenesis-imperfecta/estudio-osteogenesis-imperfecta-rare-commons>
11. Ibáñez A, Hodgson F. Osteogénesis Imperfecta. Rev Med Clin Las Condes [Internet]. 2021;32(3) [citado 27 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.journals.elsevier.com/revista-medica-clinica-las-condes>
12. Dähnert W. Radiodiagnóstico: Manual de Repaso. 8ª ed. Baltimore: Wolters Kluwer; 2018.
13. Gracia Bouthelie R, González Casado I. Tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta. Anales de Pediatría [Internet]. 2002 [citado 9 Sep 2024]. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-tratamiento-osteogenesis-imperfecta-articulo-13031052>
14. López G, Ramos F, Rosendo H, De Souza L. Uso de protocolos de examen radiográfico para la evaluación diagnóstica de la osteogénesis imperfecta. J Health Med Sci. 2022;8(3):193-7.
15. Bou Torrent R. Actualización del tratamiento y abordaje multidisciplinario de la osteogénesis imperfecta. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2024;15(2):72-7.
16. Oiseth S, Jones L, Maza E. Osteogénesis Imperfecta [Internet]. Lecturio; 2023 [citado 28 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.lecturio.com/>
17. María Ross J, Allegretti Pérez E, Climente C. Signo de las líneas de cebra. Rev Argent Radiol. 2021;85(2):52-3.
18. Telenchana Chimbo PF, Rivera Toala OJ, Coronel Andrade EF, Jiménez Pinto FF. Osteogénesis imperfecta: revisión de la literatura actual. Rev Ecuat Pediatr. 2019;20(1):4-9.
19. Amdi Madsen M. Una visión más clara de la Imagenología Médica [Internet]. OIEA; 2014 [citado 30 Ago 2024]. Disponible en: <https://www.iaea.org/es>

20. Walizai T. Osteogénesis Imperfecta [Internet]. Radiopedia; 2024 [citado 8 Sep 2024]. Disponible en: <https://radiopaedia.org/articles/osteogenesis-imperfecta-1>
21. MedlinePlus. Ecografía en el embarazo [Internet]. 2023 [citado 10 Sep 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/003778.htm>
22. Instituto Nacional de Imagen Biomédica y Bioingeniería (NIH). Tomografía Computarizada (TC) [Internet]. 2023 [citado 6 Sep 2024]. Disponible en: <https://www.nibib.nih.gov/español/temas-cientificos/>
23. MedlinePlus. Resonancia Magnética [Internet]. 2024 [citado 10 Sep 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/003335.htm>
24. MedlinePlus. Osteogénesis Imperfecta [Internet]. 2024 [citado 10 Sep 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001573.htm>

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Iraida Osorio de la Cruz: Conceptualización, Investigación, Análisis Formal, Metodología, Redacción - borrador original.

FINANCIACIÓN

No se recibió financiación para el desarrollo del presente estudio.

CONFLICTOS DE INTERESES

No se declaran conflictos de intereses.



Los artículos de *Revista Cubana de Tecnología de la Salud* se comparten bajo los términos de la Licencia **Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Internacional**