

Osteogénesis Imperfecta / Huesos de cristal:

Resumen

Las displasias esqueléticas son un grupo de enfermedades de los huesos de origen genético, tipo generalizado. Son enfermedades poco frecuentes. Se han descrito aproximadamente 350 tipos de displasias óseas diferentes. Dentro de éstas se encuentra la osteogénesis imperfecta en la que hay una alteración del colágeno tipo I. Este colágeno se encuentra también en la conjuntiva, en los ligamentos y en los dientes, de allí que las manifestaciones pueden observarse también en áreas extraóseas.

En el caso clínico, se describe la situación de una paciente pediátrica con diagnóstico de osteogénesis imperfecta tipo I, la problemática de la enfermedad y las posibilidades de tratamiento odontológico.

Introducción

Las displasias esqueléticas son un grupo de enfermedades de los huesos de tipo 1 generalizado, de origen genético, en las cuales no hay alteraciones primarias del metabolismo fosfo cálcico ni de las hormonas que regulan el crecimiento.

Son enfermedades poco frecuentes, se han descrito aproximadamente trescientos cincuenta tipos diferentes, por lo que en muchos casos es difícil su diagnóstico.

En las displasias esqueléticas el diagnóstico se hace aproximadamente a los tres años de edad sobre bases morfológicas y basándose en la apariencia radiográfica del hueso.

Dentro de las displasias esqueléticas se encuentra la osteogénesis imperfecta: una alteración genética del colágeno tipo I, donde el gen defectuoso puede heredarse de uno de los padres o deberse a una mutación aleatoria. En la osteogénesis hay formas letales congénitas, con fracturas neonatales, y formas de menor expresión clínica con fracturas ocasionales en la infancia, que tienden a autolimitarse luego de la adolescencia y se acompañan frecuentemente con escleróticas azules y dentinogénesis imperfecta.

Su incidencia en recién nacidos sin variaciones por sexo, raza, ni distribución geográfica es de 1:26.000 [Meneghello, 1997].



» Fig. 1: Rx de fémur izquierdo.

» Fig. 2: Obsérvese las piezas dentarias primarias con pérdida de esmalte y dentina de color amarillento pardo y la conservación de la estructura de las piezas permanentes.

Clasificación de Sillence (1979)

Clasifica a la osteogénesis imperfecta en siete tipos de acuerdo a su etiología:

Tipos de I-IV: por producción de colágeno tipo I alterado o por producción deficiente de colágeno tipo I normal.

Tipos V-VII: por mutaciones de proteínas asociadas al cartílago.

Cada uno de los tipos antes mencionados se divide en subtipo A y B dependiendo de la presencia o no de dentinogénesis imperfecta.

Tipo I: Es la forma más leve. Fracturas en edad prepuberal ante traumatismos leves, osteopenia y retraso leve del crecimiento.

Tipo II: Forma Perinatal letal. Los individuos con esta afección tienen macrocefalia relativa, extremidades cortas y tórax estrecho.

Tipo III: Forma progresiva deformante.

Tipo IV: Forma moderadamente severa, no letales, pero con severo impacto clínico, determinado por fracturas recurrentes, limitación de la marcha, deformidad de las extremidades, retraso severo del crecimiento, etc.

Dentinogénesis imperfecta

La dentinogénesis imperfecta se clasifica en tres tipos según los criterios clínicos, radiográficos e histológicos (Bordoni, 2010).

El tipo I se asocia a un padecimiento esquelético, la osteogénesis imperfecta, mientras que el tipo II y III aparecen como entidades aisladas.

Esta entidad heredada de forma autosómica dominante, está producida por un defecto básico en la síntesis de procolágeno 1A1 y 1A2 que forma la matriz ósea. Este colágeno se encuentra también en la conjuntiva, en los ligamentos y en los dientes, por ello las manifestaciones clínicas de la osteogénesis imperfecta evolucionan con escleróticas azules, sordera por otoesclerosis, múltiples fracturas óseas, hiperlaxitud de articulaciones y dentinogénesis imperfecta. Se afectan siempre las dos denticiones, aunque en la permanente las piezas que se desarrollan primero (incisivos y primeros molares) lo hacen en mayor grado que las que se desarrollan más tardíamente (premolares y segundos molares).

Clínicamente el aspecto dental varía de color, oscilando desde el amarillo al pardo azulado u opalescente con brillo translúcido. Los dientes al erupcionar son normales en forma y estructura pero de color amarillento. Posteriormente y más en la dentición permanente, la coloración se torna azul o grisácea opalescente, las raíces también adoptan un color ámbar. Todos los dientes en ambas denticiones se alteran. Los primarios lo hacen más intensamente que los permanentes ya que en éstos el desarrollo tiene lugar cronológicamente más tarde. En esta anomalía el esmalte es normal pero se encuentra apoyado insuficientemente por una dentina anómala y por consiguiente tiende a desprenderse, de allí y con cierta frecuencia la lesión se confunde con una alteración del esmalte, que al no tener un apoyo dentinario, se fractura y cae fácilmente. Esto es particularmente frecuente en el borde incisal de

incisivos y cara oclusal de dientes posteriores, llegando incluso a una amputación coronal. La atrición marcada, visible sobre todo en la dentición primaria, puede llegar en casos extremos hasta el desgaste total observándose la superficie dentaria en la encía. Las fracturas espontáneas de la raíz son frecuentes Radiográficamente se observan coronas bulbosas con cámaras pequeñas con frecuencia ausentes. Las raíces son delgadas y cortas. Las cámaras pulpares y los conductos radiculares muestran una actividad odontoblástica reaccional incremental. También es característico ver la falta de contraste en las dentarias ya que existe un excesivo contenido en agua y una escasez de material inorgánico.

Tipo II: Se trasmite de forma autosómica dominante. No salta generaciones. Afecta aproximadamente 1:8000 habitantes. No conlleva ninguna de las manifestaciones fenotípicas no dentales de la osteogénesis imperfecta y no es causado por un defecto de colágeno tipo I. Clínicamente y radiográficamente las piezas dentarias tienen las mismas características que el tipo I anteriormente explicado.

Tipo III: Forma extremadamente escasa que se hereda de forma autosómica dominante. Fue descrita en un aislado genético tri racial conocido por el nombre de Brandywine, en el estado de Maryland. Sopp, 2006).

Tratamiento

El tratamiento de la dentinogénesis imperfecta es bastante problemático. La gran pérdida de arquitectura dentaria está generada por la imposibilidad de la dentina displásica de soportar al esmalte que es normal histológicamente; el cual se fractura con facilidad y se desprende en etapas tempranas. (Biondi, 2010).

El tratamiento radica en proteger a la dentina expuesta con restauraciones que además aseguren el mantenimiento de la dimensión vertical. Las coronas de cromo níquel son una solución para los molares primarios al igual que las coronas coladas lo son para los permanentes. Los dientes del grupo anterior se pueden tratar con restauraciones estéticas en metal porcelana. También se pueden realizar restauraciones con frentes estéticos de resinas adhesivas en dientes anteriores. Los dientes con rarefacción periapical y fractura radicular deben extraerse.

En pacientes con osteogénesis imperfecta pueden encontrarse otras manifestaciones bucales como maloclusión de clase III y mayor incidencia de impactación del primer y segundo molar. También mordida abierta anterior.

Tipo	Subtipo	Transmisión	Pronóstico	DI	Fragilidad Ósea	Deformidad Huesos Largos	Retraso Crecimiento	Columna	Esclerótica	Sordera
I	A	AD	Bueno	NO	Leve a moderada osteoporosis	Moderada	Estatura Normal	Cifoescoliosis	Siempre Azules	SI
I	B	AD	Bueno	SI	Leve a moderada osteoporosis	Moderada	Estatura Corta	Cifoescoliosis	Siempre Azules	SI
II		AD, AR Mosaico	Mortal	?	Extrema	Extrema. Fracturas múltiples	?	?	Azules	?
III		AD, AR	Grave, menor esperanza de vida	SI	Grave: osteoporosis grave	Fracturas repetidas con deformidad progresiva	Estatura Corta desde el recién nacido	Cifoescoliosis	Azules en RN y blanca en adultos	SI
IV	A	AD	Bueno	NO	Leve a moderada osteoporosis	Moderada	Estatura Corta	Cifoescoliosis	Normal	NO
IV	B	AD	Bueno	SI	Leve a moderada osteoporosis	Moderada	Estatura Corta	Cifoescoliosis	Normal	NO

» Clasificación de Sillience (Sociedad Española de Reumatología.2010).

Tratamiento de la osteogénesis imperfecta

No existe una cura para la osteogénesis imperfecta, sin embargo hay terapias específicas que pueden disminuir el dolor y las complicaciones asociadas con esta enfermedad. Los bifosfonatos son medicamentos que se han estado usando para tratar la osteoporosis y han demostrado ser muy valiosos en el tratamiento de los síntomas de la osteogénesis imperfecta, particularmente en niños. Estos medicamentos pueden incrementar la fuerza y densidad del hueso de las personas con osteogénesis imperfecta y han mostrado que reducen considerablemente el dolor óseo y la tasa de fracturas en especial en los huesos de la columna. (Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología, 2011) Los ejercicios de bajo impacto, como la natación, mantienen los músculos fuertes y ayudan a conservar los huesos también fuertes.



» Fig. 3 Imagen de piezas dentarias, véase la gran pérdida de sustancia.



» Fig 4: Piezas dentarias en oclusión, véase la conservación de la Flor de Lis en los Incisivos Permanentes Inferiores.

Caso Clínico

Nombre del paciente: G.M. Agustina

Fecha de nacimiento: 11/8/2006

Edad actual: 5 años

Antecedentes prenatales:

De embarazo controlado, a término sin complicaciones; parto por cesárea.

Peso al nacer: 2900 gr

Edad por examen físico: 37 semanas

Lactancia materna: hasta los 4 años.

Incorporación de semisólidos: 5 meses

Vacunación completa Escolaridad: Jardín de infantes.

Antecedentes patológicos familiares:

Abuela Materna: Diabetes

Padre: Osteogénesis imperfecta

Hermana: Hipertiroidismo, Hermano: Asma

Nivel socioeconómico: Bueno. Agua potable.

Antecedentes patológicos personales

Internaciones:

1° 18 meses por fractura de tercio superior de fémur izquierdo. 2° 2 años y 8 meses por fractura de fémur derecho. 3° 3 años por fractura de fémur izquierdo.

Diagnóstico presuntivo: Paciente con diagnóstico desde el año y medio de osteogénesis imperfecta tipo I, en seguimiento con genética y traumatología.

Enfermedad actual: Fractura de fémur izquierdo por caída de su propia altura.

Examen clínico

Cabeza y cara: Escleróticas azuladas, otoscopia de oído izquierdo y derecho se observa membrana timpánica parcialmente calcificada.

Exámenes Rx de miembro inferior: se observa trazo fracturario con desplazamiento del tercio medio de fémur izquierdo. Rarefacción ósea. (Fig. 1)

Conducta a seguir durante la internación (Área de Pediatría):

1. Control clínico y de signos vitales.
2. Control de temperatura y su descenso
3. Diclofenac 1 mg por kg por dosis EV c/8 hs.
4. Se solicita hematocrito y coagulograma.

Laboratorio (antes de la intervención)

Hematocrito 35%, Leucocitos 18900 x mm³ Plaquetas 330.000x mm³, KPTT: 32 segundos TP: 14, 8 segundos

Diagnóstico presuntivo: fractura de fémur izquierdo.

Estudio histopatológico: BIOPSIA

Material remitido: biopsia de fémur izquierdo.

Datos clínicos: antecedentes de osteogénesis imperfecta tipo I diagnosticado a los 18 meses de edad por estudios genéticos. La niña presenta además escleróticas azuladas y membranas timpánicas de ambos oídos parcialmente calcificadas. Sufrió tres fracturas patológicas: una en fémur derecho, dos en fémur izquierdo, y actualmente sufrió caída con dolor, impotencia funcional y fractura del fémur izquierdo.

Examen Macroscópico: Se reciben dos fragmentos de tejido, el mayor de 0,7 x 0,5 x 0,2 cm irregulares pardos de consistencia dura, se incluyen totalmente.

Examen microscópico: Las secciones muestran trabéculas óseas delgadas, con disminución de los osteoblastos y osteoclastos, siendo reemplazados por fibroblastos fusiformes. [Osteogénesis insuficiente)

Diagnóstico: Cambios compatibles con Osteogénesis Imperfecta tipo I.

Examen odontológico: Paciente con diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta tipo I, al examen clínico se observa: piezas dentarias primarias con pérdida de esmalte. Dentina de color amarillento pardo. Molares primarios con fracturas sin dolor asociado [Fig. 2). A la exploración la consistencia de la dentina es blanda y el esmalte se desprende fácilmente. Los incisivos permanentes inferiores presentan una coloración gris azulada sin pérdida de esmalte, en los que todavía se conserva la «Flor de Lis» [Fig. 3). Los primeros molares permanentes presentan también una coloración azulada de su corona. Sin inflamación gingival. Buena higiene. Tendencia a la mesio-relación mandibular y mordida abierta anterior (Fig. 4).

Tratamiento odontológico: El tratamiento es principalmente preventivo. Se deben realizar acciones tendientes a evitar gingivitis y nuevas caries, aunque son infrecuentes en esta patología. En cuanto a las piezas dentarias primarias, que son las más afectadas, será paliativo. Por el alto porcentaje de fracturas de estas piezas dentarias, se realizará, cuando esté indicado no presentando esta problemática nuestro paciente en el momento de realizado el diagnóstico, una exodoncia cuidadosa y se mantendrá el espacio.

Piezas dentarias permanentes: las más afectadas son los primeros molares e incisivos. El resto de las piezas dentarias permanentes por lo general no se ven afectadas. En el caso que se presenta solo se observa la coloración azulada de las piezas permanentes que están erupcionadas como son las piezas 3.1, 4.1, 3.6 y 4.6.

Dentro de las acciones preventivas incluiremos:

- Utilización de ionómero Vítreo con tratamiento restaurador atraumático
- Terapia con barniz fluorado 2,26 % pH 7.

Medidas para el hogar:

- Higiene bucal: técnica horizontal con cepillo suave, cabezal pequeño, con supervisión de los padres, luego de cada comida.
- El cepillo se debe cambiar cuando se note deteriorado.
- Evitar el consumo de gaseosas y jugos, sobre todo entre comidas.
- Racionalizar el consumo de Hidratos de Carbono.

Conclusión

Las displasias esqueléticas, aunque poco frecuentes, pueden presentarse en nuestra práctica odontopediátrica con manifestaciones bucales que pueden confundirse con otras patologías presentes en pacientes pediátricos como la caries de la primera

infancia. De allí la importancia de realizar un correcto diagnóstico diferencial, y a partir del mismo, un diagnóstico de certeza que nos permitirá un tratamiento adecuado. Es importante el abordaje integral del paciente y no limitarnos sólo a la cavidad bucal.

BIBLIOGRAFÍA

- » 1 Meneghello, Julio R Pediatría Meneghello «El niño con retardo de crecimiento disarmónico. Displasias óseas», 5ta Edición Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana. Año 1997. Páginas 2021-2024.
- » 2 Sociedad española de Reumatología. Manual de Enfermedades Óseas. «Osteogénesis Imperfecta. Displasias Óseas Esclerosantes.» 2da Edición. Editorial Panamericana. España 2010. Página 441.
- » 3 Bordoni, N; Escobar Rojas, A; Castillo mercado, R. Odontología Pediátrica. La Salud Bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. 1ra Edición. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana. Año 2010. Pág. 549-583.
- » 4 Philip Sapp, J; Eversole. Lit Wysocki, J.P. Patología Oral y Maxilofacial Contemporánea. 2da Edición. Editorial Elsevier. España 2006. Páginas 17-20.
- » 5 Biondi Ana Maria. Cortese Gabriela. Odontopediatria fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. 1era Edición Buenos Aires. Alfaomega grupo editor Argentino. 2010.
- » 6 Salom M, et al. Aplicaciones de lo Bifosfonatos en la Ortopedia Infantil. Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología. 2011. doi:10.1016-J.Recot. 2011.01.005.
- » 7 Cawson R. A; Oddel E.W Cawson Fundamentos de medicina y patología oral. «Alteraciones del desarrollo de dientes y tejidos anexos». 8va Edición. Editorial Elsevier. España, 2009 Páginas 19- 39.
- » 8 Pinkham, D. D.S; M, S Odontología Pediátrica. 3ra edición. Editorial Mc Graw Hill. Interamericana Editores. México 2003. Páginas 49, 50.
- » 9 Barrancos Mooney J; Barrancos, P. Operatoria Dental Integración Clínica. 4ta edición. Editorial Panamericana. Argentina 2006 Página 291
- » 10 Boj. J. R. Catalá. M. García-Ballesta. C. Mendoza. A. Odontopediatria. Cap. Alteraciones del desarrollo dentario. 1ra Edición. Barcelona. Editorial Masson. Año 2005. Pág. 89-106.