

OSTEOSATIROSIS .

Héctor Juan Noel

Padrino de Tesis

Dr.

Valentín Girardi

1952

MINISTERIO DE EDUCACIÓN

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA CIUDAD DE EVA PERÓN

AUTORIDADES:

RECTOR:

Ing. Carlos Pascali

SECRETARIO GENERAL:

Dr. Carmelo Puciarelli

SECRETARIO ADMINISTRATIVO:

Don José Muñoz

PROSECRETARIO GENERAL:

Dr. Juan Carlos Nievas

CONTADOR GENERAL:

Don Enrique Jorge Mateo Barbier

CONSEJO UNIVERSITARIO:

Prof. Dr. Alberto Gascón

Prof. Dr. José P. Uslenghi

Prof. Dr. Pedro G. Paternosto

Prof. Dr. José F. Molfino

Prof. Dr. Carlos M. Harispe

Prof. Dr. Nicolás Gelormini

Ingeniero Manuel Ucha Udabe

Ingeniero Agripino R. Spampinato

Ingeniero José M. Castiglione

Ingeniero José J. Vidal

.....

.....

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

AUTORIDADES:

DECANO:

Prof. Dr. Alberto Gascón

VICEDECANO:

Prof. Dr. José P. Uslenghi

SECRETARIO:

Dr. Flavio J. Briasco

PROSECRETARIO:

Don Rafael G. Rosa

CONSEJO DIRECTIVO:

Prof. Dr. José P. Uslenghi

Prof. Dr. Carlos Floriani

Prof. Dr. Fidel A. Maciel Crespo

Prof. Dr. Enrique C. Baldassare

Prof. Dr. Valentín C. Girardi

Prof. Dr. Ernesto L. Cthaz

Prof. Dr. Pedro A. Crocchi

Prof. Dr. Aldo E. Iñábrigo

Prof. Dr. Francisco Martone

Prof. Dr. Manuel M. del C. Torres

0000000

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

PROFESORES HONORARIOS

Dr. Rophille Francisco

Dr. Greco Nicolás V.

Dr. Soto Mario L.

PROFESORES TITULARES:

Dr. Ardihi Rocha René J.J.-Cl. Psiquiátrica

" Argüello Diego M.-Cl. Oftalmológica

" Baldassare Enrique C.-F.F. y Terapéutica

" Bianchi Andrés C.-Anatomía y F. Patológicas

" Caeiro José A.-Patología Quirúrgica

" Canestri Inocencio F.-Medicina Operatoria

" Cervini Pascual R.-Cl. Pediátrica y Puericultura

" Corazzi Eduardo S.-Patología Médica 1a.

" Christmann Federico E.B.-Cl. Quirúrgica 11a.

" D'Ovidio Francisco R.E.-Pat. y Cl. de la Tuberculosis

" Echave Dionisio.-Física Biológica

" Errecart Pedro L.-Cl. Otorrinolaringológica

" Floriani Carlos.-Parasitología

" Gandolfo Herrera Roberto I.-Cl. Ginecológica

" Gascón Alberto.-Fisiología y Psicología

" Girardi Valentín C.-Ortopedia y Traumatología

" Irigoyen Luis.-Embriología e H. Normal

" Lambre Rómulo R.-Anatomía 1a.

" Lyonnet Julio H.-Anatomía 11a.

" Maciel Crespo Fidel A.-Semiología y Cl. Propedéutica

PROFESORES TITULARES:

Dr. Manso Soto Alberto E.-Microbiología

- Martínez Diego J.J.-Patología Médica 11a.
- Mazzei Egidio S.-Cl.Médica 11a.
- Montenegro Antonio.-Cl.Genitourrológica
- Monteverde Victorio.-Cl.Obstétrica
- Negrete Daniel H.-Higiene y Medicina Social
- Obligio Julio R.A.-Medicina Legal
- Othaz Ernesto L.-Cl.Dermatosifilográfica
- Rivas Carlos I.-Cl.quirúrgica
- Rossi Rodolfo.-Cl.Médica 1a.
- Sepich Marcelino J.-Cl.Neurológica
- Uslenghi José P.-Radiología y Fisioterapia

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

PROFESORES ADJUNTOS:

- Dr. Acevedo Benigno S.-Química Biológica
- " Andrieu Luciano M.-Cl. Médica 1ra.
 - " Barani Luis Teodoro.-Cl. Dermatosifilográfica
 - " Bach Víctor Eduardo A.-Cl. Quirúrgica 1ra.
 - " Baglietto Luis A.-Medicina Operatoria
 - " Basabe Horacio.-Pat. Médica 11a.
 - " Bellingi José.-Pat. y Cl. de la tuberculosis
 - " Bigatti Alberto.-Cl. Dermatosifilográfica
 - " Briasco Flavio J.-Cl. Pediátrica y Puericultura
 - " Calzetta Raúl V.-Semiología Cl. Propedeútica
 - " Carri Enrique L.-Parasitología
 - " Cartelli Natalio.-Cl. Genitourrológica
 - " Castedo César.-Neurológica
 - " Castillo Morales J. María.-Otorrinolaringológica
 - " Castillo Odena Isidro.-Ortopedia y Traumatología
 - " Ciafardo Roberto.-Cl. Psiquiátrica
 - " Conti Alcides L.-Cl. Dermatosifilográfica
 - " Correa Bustos Horacio.-Cl. Oftalmológica
 - " Curcio Francisco I.-Cl. Neurológica
 - " Chescotta Néstor A.-Anatomía 1ra.
 - " Crocchi Pedro A.-Radiología y Fisioterapia
 - " Dal Lago Héctor.-Ortopedia y Traumatología
 - " De Lena Rogelio E. A.-Higiene y Medicina Social

PROFESORES ADJUNTOS:

Dr. Dragonetti Arturo R.-Medicina e Higiene Social

(A cargo de cátedra).

- " Dussaut Alejandro.-Medicina Operatoria
- " Dobric Beltrán Leonardo L.-Pat.y Cl.de la Tuberculosis
- " Fernandez Audicio Julio César.-Cl.Ginecológica
- " Fuertes Federico.-Cl.de Enf.Infecciosas y Pat.Tropical
- " Garibotto Román C.-Patología Médica 2da.
- " García Olivera Miguel Angel.-Medicina Legal
- " Giglio Irma C.de.-Cl.Oftalmológica
- " Giroto Rodolfo.-Cl.Genitourológica(A cargo de cátedra)
- " Gotusso Guillermo O.-Cl.Neurológica
- " Guixá Héctor Lucio.-Cl.Ginecológica
- " Gorostarzu Carlos María C.-Anatomía 1la.
- " Ingratta Ricardo N.-Cl.Obstétrica
- " Imbriano Aldo Enrique.-Fisiología Psicología
- " Lascano Eduardo Florencio.-Anatomía y F.Patológicas
- " Logascio Juan.-Patología Médica 1ra.
- " Loza Julio César.-Higiene y Medicina Social
- " Lozano Federico S.-Cl.Médica 1ra.
- " Mainetti José María.-Cl.Quirúrgica 1ra.
- " Martini Juan Livio.-Cl.Obstétrica
- " Manguel Mauricio.-Cl.Médica 2da.
- " Marini Luis C.-Microbiología
- " Martinez Joaquín D.A.-Semiología y Cl.Propedeútica
- " Martone Francisco.-Hig y Med.Social
- " Matusevich José.-Cl.Otorrinolaringológica

PROFESORES ADJUNTOS:

- Dr. Meilij Elías.-Pat. y Cl. de la Tuberculosis
- " Michelini Raúl. F.-Cl.-Quirúrgica 2da.
 - " Moragues Bernat Jaime.-Cl. Obstétrica
 - " Morano Brandi José F.-Cl. Pediatría y Puericultura
 - " Moreda Julio M.-Radiología y Fisioterapia
 - " Nacif Victorio.-Radiología y Fisioterapia
 - " Naveiro Rodolfo.-Pat. Quirúrgica
 - " Negrete Daniel Hugo.-Pat. Médica
 - " Pereira Roberto F.-Cl. Oftalmológica
 - " Prieto Elías Herberto.-Embriol. e H. Normal (a car. del Cur.)
 - " Prini Abel.-Cl. Otorrinolaringológica
 - " Penín Raúl P.-Cl. Quirúrgica Ira.
 - " Polizza Amleto.-Medicina Operatoria
 - " Ruera Juan.-Patología Médica Ira.
 - " Sánchez Héctor J.-Patología Quirúrgica
 - " Torres Manuel M. del C.-Cl. Obstétrica
 - " Trinca Saúl E.-Cl. Quirúrgica 2da
 - " Tau Ramón.-Semiología y Cl. Propedeútica
 - " Tosi Bruno.-Cl. Oftalmológica
 - " Tropeano Antonio.-Microbiología
 - " Tolosa Emilio.-Cl. Otorrinolaringológica
 - " Vanni Edmundo O. F. U.-Semiología y Cl. Propedeútica
 - " Vázquez Pedro C.-Patología Médica 2da.
 - " Votta Enrique A.-Patología Quirúrgica
 - " Zabudovich Salomón.-Cl. Médica 2da.

PROFESORES ADJUNTOS:

Dr. Zatti Herminio L.M.-Cl. Enf. Infecciosas y P. Tropical

(A cargo de cátedra).

- " Rosselli Julio.-Cl. Pediatría y Puericultura
- " Schaposnik Fidel.-Cl. Médica 2da.
- " Caino Héctor Vicente N.-Cl. Médica 1ra.
- " Cabarrou Arturo.-Cl. Médica 1ra.

A mis padres y hermano.

A mi novia.

A mi jefe de servicio, y a su entusiasmo por la ortopedia.

OSTEOSATIROSIS

SINONIMIA

Enfermedad de Lobstein, Osteogénesis imperfecta, (Enfermedad de Vrolik), Osteogénesis imperfecta tardía de Looser, Osteogénesis imperfecta congénita de Looser, Distrofia periostal de Porak y Durante, Aplasia periostal (Klebs), Aplasia ósea mieloplástica (Kardamatis), Fragilidad ósea congénita (Bamberg), Fragilidad universal de los huesos (Kienbock), Osteosatirosis fetal, Síndrome de Lobstein-Van Der Hoewe, Síndrome de las escleróticas azules (Eddowes), Síndrome de Eddowes (Bierring), Enfermedad de los hombres de vidrio (Apert), Enfermedad de Apert, Osteoporosis congénita (Paltauf), Osteítis parenquimatosa crónica, Osteomalacia congénita, Malacia mieloplástica (Recklinghausen).

Solo la nómina de la sinonimia de esta afección y los nombres de los famosos investigadores que la estudiaron, son suficientes para demostrar el enorme interés que despertó en el mundo médico la individualización de esta enfermedad y su desglosamiento del conjunto de estados mórbidos, que de una u otra manera pueden condicionar fracturas ante traumas mínimos o acciones fisiológicas como una contractura muscular.

Es que el espíritu médico siempre se ha nu-

trido de todo lo que las ciencias pueden dar, exigiendo exactitud y rigorismo en el o los métodos que llegan a una conclusión antes de aceptarla como verdadera, pero, por ser espíritu, tiene en estos sus métodos, sus pies en la tierra pero la cabeza en el cielo. No podía pues dejar de atraer a quienes practicaban o vivían el arte de la clínica y la investigación, una afección que como ésta, con todo su misterio, podía con su estudio, llenar el alma de los que buscaban la luz para su inteligencia y el alivio para los males de sus semejantes.

Con el nombre de osteosatirosis se entiende todavía todos los estados de elevada fragilidad ósea aún dependiendo esta fragilidad de diversas causas. Así pues la osteoporosis senil, inflamatoria, por inmovilización, raquitismo, osteítis de Recklinghausen, enfermedad de Paget, enfermedades neurógenas, de las fístulas biliares, etc. Existe pues una osteoporosis secundaria, en contraposición a la osteoporosis esencial o primitiva. No obstante, en el léxico médico, al decir osteosatirosis entendemos por tal esta última .

Esta enfermedad recibe generalmente el nombre de enfermedad de Leo Lobstein, en mérito a haber sido este autor quien en su tratado de anatomía patológica efectuó la separación de esta afección, de la entidad mórbida con la cual estaba englobada en una

misma, la osteomalacia. Sin embargo no estableció el carácter esencial de la enfermedad, ni la familiaridad, ni la clásica sintomatología.

Refirió haber observado el caso de tres niños de una misma familia que sufrieron fracturas ante traumas mínimos, y en diversas ocasiones. Hacía luego una serie de consideraciones sobre la afección, sus observaciones clínicas y anatomopatológicas, y terminaba dejando el interrogante de su etiología.

Posteriormente numerosos autores estudiaron la afección y pusieron de manifiesto los caracteres de la misma.

Vrolik en 1845 describe con el nombre de osteogénesis imperfecta un síndrome caracterizado por presentar esa misma fragilidad ósea pero teniendo ésta lugar muy prematuramente; las fracturas ocurren durante la vida intrauterina o en el momento del parto, o durante los primeros períodos de la vida extrauterina. Caracterízase por la ausencia del carácter heredofamiliar, la aplasia de los huesos del cráneo, que en el nacimiento son casi membranosos y en oportunidades permiten palpar las circunvoluciones, las escleróticas azules, el nanismo con micromielia y el precario estado general, debido al cual sobreviene la muerte en los primeros días.

Posteriormente Porak y Durante en 1894 distinguen con el nombre de displasia periostal una afec-

ción, que teniendo caracteres comunes con la osteosatirosis no puede distinguirse sustancialmente de la enfermedad de Vrolik.

Luego Van der Hoewe estudia el carácter hereditario. La coloración azul de las escleróticas por Von Ammon, Eddowes, Spurway, Drighthon, Apert. Los disturbios auditivos por Van der Hoewe y Kleyn.

Numerosos autores han puesto de manifiesto el hecho que apartándose de la clínica los caracteres anatomopatológicos e histológicos de los huesos en la enfermedad de Vrolik y en la de Lobstein son muy semejantes, como lo son igualmente los radiográficos. Aún la diferencia referida a la época de aparición de las fracturas no es tan neta como pareciera. Tillaye en 1914 publica la historia de una familia en la que uno de sus componentes tuvo la primera fractura a los veintinueve años, un hermano a los veinte años, otro a los dos meses, otro al mes y medio y el quinto a los ocho días.

En la actualidad hay dos criterios opuestos. El que considera con el nombre de osteosatirosis o enfermedad de Lobstein debe entenderse una afección con carácter hereditario y familiar, que tiene lugar luego del nacimiento y no pasa generalmente de los veinte primeros años de vida, manifestándose por la aparición de fracturas ante traumas mínimos y en sujetos de constitución morfológica normal.

En cambio con el nombre de osteogénesis imperfecta de Vrolik debe conocerse la afección caracterizada también por la presencia de fracturas con iguales caracteres, pero que ya son presentes durante la vida intrauterina o inmediatamente posteriores a ésta. Fal-
tan los caracteres familiares y son sujetos enanos con micromielia, aplasia de los huesos del cráneo y escasa vitalidad.

La otra corriente de opiniones es la de aquellos autores que consideran que las dos formas no son sino variedades de una misma enfermedad. Así, por ejemplo, Looser distingue en osteogénesis imperfecta precoz y osteogénesis imperfecta tardía.

Esta es la corriente de opinión que prevalece hoy en día.

En 1938, Mastromarino, en Italia, realiza un muy fundamentado estudio sobre las analogías y diferencias en estos dos síndromes y llega a la conclusión: "que las dos formas son expresión de una única entidad nosológica, con manifestaciones a veces precocísima, graves, de pronóstico infausto, y otras veces tardías, leves, de pronóstico benigno" .

Algunos autores distinguen, con Apert, la osteosartriosis de la displasia periosteal de Porak y Durante, que para el resto no es sino osteogénesis imperfecta de Vrolik.

Apoyando la teoría de Looser, el curso de la

afección fué dividido en diversos períodos por Menkoff siguiendo estudios de Kienbock. Así distingue: 1) Fetal, 2) Postparto, precediendo la primera fractura (Período de latencia). 3) El período principal, o de la primera fractura. 4) De las deformaciones secundarias, del crecimiento o período intermediario. 5) De las deformaciones osteomalácicas del esqueleto, o segundo período principal. 6) De la eventual curación. 7) De la enfermedad de Lobstein verdadera.

Nathan en 1905 refiere el caso de un paciente que presentó en el nacimiento signos de osteogénesis imperfecta (cráneo blando y suturas dilatadas), e hizo su primera fractura en la séptima semana.

Schmidt en 1901 señala en una familia un sujeto afecto de osteosarcoma y otro de osteogénesis imperfecta. Lovet y Nichols (1907), Hesch (1932) y Bierring (1933), refieren casos en que padres afectados de osteosarcoma tuvieron hijos con osteogénesis imperfecta. Pehú (1926) y otros demuestran que las escleróticas azules, que se consideraban signo de osteogénesis imperfecta se encuentran presentes en la osteosarcoma.

Etiopatogenia

Hasta nuestros momentos han sido lanzadas numerosas teorías sobre el origen de la afección , ///

pero el hecho que ninguna de ellas sea aceptada por todos los autores, ni pueda ser categóricamente desvirtuada, nos expresa que el estado actual de los conocimientos solo nos dice el mucho interés que la afección ha despertado y todo lo que todavía debe investigarse. Así se ha hablado de un disturbio del desarrollo durante la sexta y duodécima semana de vida intrauterina. Según Jansen (1925) y Bettman (1928) , una retracción del amnios provocaría un obstáculo a la circulación sanguínea, sobre todo en la novena semana, lo que aparejaría un trastorno en el proceso de osificación. Según Sumita (1910) debe descartarse una causa materna directa y se apoya para esta en el hecho observado por Muller (1938), que en mellizos encuentra uno normal y otro afecto de osteogénesis imperfecta. Así, según él, debe pensarse en una malformación congénita, pues se conocen casos, no corrientes, asociados a atresia de recto y ano, ausencia de riñon izquierdo, etc. Schuchardat (1899), Lange (1900), Anschutz (1902), se han manifestado por una hipofunción del osteoblasto

Porak y Durante refieren una displasia periosteal.

En una investigación histológica hecha por Frontali (1920) se encontró: Ausencia de sustancia ósea compacta en los huesos largos, los cuales aparecen constituidos de sustancia esponjosa recubierta de periostio espesado y calcificado en su capa profunda ,

esponjosa de estructura fibrosa a la manera del hueso embrionario, ausencia de formación de laminillas óseas y de sistema haversiano, disminución de osteoblastos y osteoclastos. Estos hechos darían razón a la teoría de una función osteogénica tórpida y aplasia endo y perióstica por insuficiente actividad del osteoblasto. Rebelling (1902) se opone a esta teoría fundándose en la normal formación del callo (Función osteoblástica) y aún en su exagerada formación .

Doering no solo revalida este concepto con exámenes histológicos y radiográficos sino que habla de una exagerada actividad periosteal.

Harbitz, Buday, Scheib, Lindeman y otros, refieren haber encontrado aumento en número y función los osteoclastos.

También ha sido invocada la causa inflamatoria, Schmidt (1859) osteítis parenquimatosa crónica, Hochsinger (1908) panosteítis fetal.

La hereditaria fué referida por Rolleston, Lesne, Lange, Navarro.

Recientemente (1938) Carriere, Huriez y Hock han reunido ciento veintinueve casos de sujetos con escleróticas azules, y por el dato de la importancia de la polimortalidad infantil, frecuencia de alteraciones dentarias, malformaciones óseas, meningitis infantiles con reliquias neurológicas, síndromes pluriglandulares y por la analogía de las manifestacio-

nes con las de la tabes y la aparición de algunas reacciones serológicas positivas consideran este signo como debido a sífilis congénita y realizan el tratamiento como curación y prevención de la transmisión hereditaria de la enfermedad de Leo Lobstein.

Bergamini llama la atención sobre la tuberculosis.

Al igual que en toda afección heredofamiliar se ha encontrado intoxicaciones diversas, alcoholismo, demencia, etc.

Moreau y Esser presentan la teoría del trastorno trofoneurótico.

Hay quienes como Gurlt (1887) encuentran una vinculación con la hemofilia.

También ha sido incriminada la avitaminosis.

Heisch (1932) refiere el caso de dos gemelos afectados de osteosarcoma y que presentaban signos de escorbuto.

Debe referirse el estudio del famoso pediatra Czerny que refiere fracturas debidas a osteosarcoma en niños que presentaban distintas hipovitaminosis.

Una teoría muy bien fundada es la de Bauer (1920) quien observando que los síntomas cardinales de la enfermedad son referidos a tejidos y sistemas derivados del mesodermo, ha procedido a estudiar todos los tejidos de esta estirpe. Así en el estudio de un feto sistemáticamente afecto de osteogénesis imperfecta ha

encontrado que: La formación de esmalte y dentina (ectodérmicos) era normal mientras la pulpa dentaria (mesodérmica) no lo era. Encontró también insuficiente desarrollo de las fibras conectivas del celular subcutáneo y de los órganos internos, aumento del tejido adiposo y mayor extensibilidad de la piel. De esto deduce que se trata de una alteración primaria del mesénquima, que será mas notable cuando mas elevada sea la diferenciación del tejido, como ocurriría con el cartílago y el hueso. Si bien no se sabe a ciencia cierta en que consiste esta alteración del mesénquima, debe reconocerse que el substractum anatomicopatológico reside en este tejido.

Esta teoría mesenquimática tiene el mérito, además, de haber llamado la atención sobre las glándulas de secreción interna.

Diversos autores, Bauer, Frontalli, Miraglia, Sorrentino, refieren diversas alteraciones tímicas, tanto en tamaño, constitución e histología, sin ser estas observaciones concordantes. Estas alteraciones explicarían muy bien la tendencia a la curación espontánea con el correr de los años. Sin embargo, Clement (1938) rebate estos conceptos expresando que en animales jóvenes practica la timectomía sin provocar fragilidad ósea.

Las alteraciones tiroideas fueron referidas por Michael, Niklas, Schabad, Pehú, Macciotta, Mouriquand,

Carriere, Delanoy y Huriez. Algunos de ellos hablan de hipotiroidismo y otros de hipertiroidismo y aún quienes refieren casos agravados con la opoterapia tiroidea.

Sumita (1910) luego de profundos estudios en material normal y en osteogénesis imperfecta llega a la conclusión que nada tiene que ver con la tiroides esta afección.

Carriere, Delanoy y Huriez creen en un hiperparatiroidismo, basándose en la fragilidad ósea, la descalcificación y la a veces presente hipercalcemia; así extirpan paratiroides en dos pacientes, con lo que consiguen mejoría. El examen histológico reveló en ambos casos alteraciones estructurales.

Otros (Duvoir, Crouzón, Macede, De Lepinay, Di Mateo, Leroux y Chapiro) piensan en una insuficiencia paratiroidea.

La hipófisis también fué incriminada (Kluse). Sin embargo Clement expresa que las alteraciones experimentales en animales y las tumorales en el hombre no son superponibles a la osteosarcomatosis.

Miklas (1916) llama la atención sobre las glándulas sexuales y Fraser (1943) basado en la edad de las manifestaciones, su atenuación con la juventud, alteraciones menstruales y en casos el escaso desarrollo testicular, se manifiesta también por esta teoría.

Asimismo se ha encontrado una hipercolesterolemia

mia, que en ausencia de afecciones generales que pudieran provocarla, (hepatopatías, intoxicaciones generales, etc.) fué interpretada como debido a un hipersurrenialismo cortical.

Como en toda afección orgánica, con armonía morfológica es mas lógico pensar que de existir una disfunción endócrina esta debe ser pluriglandular y no uniglandular. Esto está mas de acuerdo con los resultados obtenidos por los diversos investigadores, pues hemos visto que donde unos encuentran hipofunción otros hallan hiperfunción. Se discute sobre el origen de estas alteraciones endócrinas y hay quienes las refieren a la alteración del mesénquima y quienes a alteración del desarrollo. Distinguen así osteosarcomas de origen endócrino y de origen mesenquimático. Contribuye a dar razón a esta teoría el distinto comportamiento del callo fracturario, que en general es sólido y raramente se refractura, mientras en casos de Busch, Clement y otros se han visto hasta seis refracturas.

Anatomía Patológica

Los huesos desde el punto de vista macroscópico se encuentran engrosados, pero son más blandos, tan es así que en oportunidades pueden ser cortados con el bisturí. Los cartílagos de conjugación y las epífisis son generalmente normales.

Histológicamente las trabéculas de la cortical son delgadas y muy frecuentemente alteradas en su disposición. El cartílago es regularmente formado, células cartilaginosas pequeñas dentro de una sustancia fundamental homogénea. La calcificación de éstos es generalmente normal. La osificación en condral generalmente poco modificada.

El periostio se encuentra engrosado en su capa externa y según la mayoría de los autores, con unos pocos osteoblastos en su capa interna. Todavía no hay acuerdo sobre la actividad osteoblástica, pues en algunos casos se encuentra en déficit y en otros este déficit no se encuentra o está muy atenuado como para tener valor. Los osteoblastos se encuentran en oportunidades en exagerado número y en ocasiones faltan casi completamente. La calcificación, aún en casos en que la proporción cálcica de los huesos es normal, en general no es homogénea. Según algunos autores estas variaciones serían una característica de la enfermedad y puede tener lugar en un mismo sujeto y aún en diferentes partes del hueso en estudio.

Laboratorio

Al igual que en lo que antecede no hay acuerdo respecto a los resultados del examen de laboratorio.

En seis casos del Instituto Rizzoli la determinación de la calcemia dió resultados prácticamente

normales.

El dosaje del fósforo dió resultados normales.

El potasio también daba resultados normales.

El resto de los exámenes no daba resultados que revelaran alguna alteración que pudiera considerarse general.

Sin embargo en un reciente trabajo de T. Grueff se obtienen resultados respecto a un sector no explorado hasta la fecha, como era el de la proteinemia.

En los casos por él estudiados no encuentra en otros sectores alteraciones de importancia pero sí una hiperproteinemia total con elevación del cociente serina-globulina.

Explica esta alteración y ahí está lo interesante de su teoría como debido a las alteraciones proteicas de la sustancia fundamental del tejido óseo (Teoría de la mesenquimopatía de Bauer) y de las fibrillas colágenas que son menos densas y delgadas que en el tejido normal. Según él la hiperproteinemia sería debida a un menor aporte o fijación de proteína en el tejido conectivo destinado a osificarse. Disminución que ya había sido puesta de manifiesto por Schabad que pesó la sustancia orgánica de los huesos osteosartróxicos y en lugar de ser este peso el normal del 40 ó 50% del total era tan solo el 35%.

De todo esto aprecia Grueff que puede ocurrir algo semejante a lo que sucede en la enfermedad de Re-

cklinghausen en que debido a la descalcificación ósea se encuentra hipercalcemia. En la osteosartriosis habría hiperproteinemia como consecuencia de la desproteinización del hueso.

Clínica.

La afección, a pesar de no ser una verdadera rareza no es común, como lo demuestra el hecho que todavía se describen casos aislados. En general la afección se ha manifestado más en el sexo femenino, en una proporción que oscila alrededor del 60% y aún el 80% según otros.

El hecho que generalmente trae el enfermo a la consulta es el de haber sufrido una fractura, que de acuerdo al tipo de osteosartriosis, Vrolik o Lobstein, pueden presentarse ya en el nacimiento o a posteriori del mismo.

En general se acepta que para el tipo Lobstein, sin pretender que no ocurran fuera de estos límites, la primera fractura tiene lugar alrededor de los dos años y dejan de ocurrir a los diecisiete años.

Respecto al carácter heredofamiliar se aceptaba que era un carácter distintivo entre los dos tipos, pues el Lobstein lo presenta y el Vrolik no. Sin embargo nuevas observaciones ponen en duda este hecho y aún lo descartan. Schmidt refiere que en dos hermanos encuentra en uno osteosartriosis y en otro os-

teogénesis imperfecta. Bierring refiere el caso de un niño con osteogénesis imperfecta, hijo de una madre con el típico Lobstein. Posteriormente se sucedieron las comunicaciones de autores que encontraban esta relación, coexistencia de los dos tipos en la misma familia y tanto es así que en la actualidad se cree que el hecho de no haberse encontrado heredofamiliaridad en la osteogénesis imperfecta era una consecuencia del hecho que los afectos de esta afección fallecían en la primera infancia y no dejaban descendencia.

La transmisión de la enfermedad fué estudiada por Lobstein, Apert, Fuss, Carriere, Delanoy, Huriez; estableciendo que la afección se trasmite según las leyes mendelianas, por herencia continua y directa, ya sea materna o paterna.

Generalmente no se trasmite en forma completa sino con algunos de sus caracteres clínicos, escleróticas azules (el más común), fragilidad ósea, sordera, etc.

Como queda ya dicho la enfermedad puede manifestarse en forma completa o con solo algunos de sus caracteres, de los cuales los más comunes, notables y de importancia son los siguientes:

Escleróticas azules

Carácter ya señalado por Eddowes y encontrado luego como síntoma casi constante. Puede tener distintas graduaciones, entre azul oscuro

y pálido . Se acepta que la coloración se debe a una anormal transparencia de la esclerótica que permite ver por transparencia el pigmento retiniano. Se cree esta transparencia debida a una delgadez de esta cubierta o a un menor contenido cálcico de la misma.

Fragilidad ósea:

Discuten los autores sobre la importancia de este signo, pues a quienes dicen que no estando presente no puede hablarse de osteosarcoma se les replica con la observación del hecho de la transmisión de la enfermedad por sujetos que teniendo otros caracteres no presentaban éste. En general las fracturas tienen la característica de presentarse ante traumas de escasa importancia y repetirse con mucha frecuencia. Suelen tener lugar sin gran sintomatología y la mayoría de ellas son subperiósticas. La consolidación se hace normalmente y en general no se observa refractura del callo. En ciertos casos estas fracturas pueden ponerse de manifiesto con el aspecto radiológico de la estría de radiotransparencia de Milkman.

Alteraciones también de origen óseo son las deformaciones, que pueden establecerse independientemente de las fracturas. Suelen afectar sobre todo al cráneo, que aparece voluminoso, con abombamiento de la frente y en oportunidades el cráneo en "Rebords" de Apert por la saliencia del occipital y los temporales. Suele también haber deformidades vertebrales, ya se-

an o no debidas a fracturas , y que dan en general una marcada cifosis dorsal. Suele encontrarse en oportunidades pie bot congénito.

Laxitud ligamentosa:

No ha sido encontrada muy frecuentemente. Carriere, Delanoy y Huriez la encuentran tres veces en sus ochenta y seis enfermos y en la forma de luxaciones múltiples.

Se ha descripto vinculada a esta laxitud de cápsula y ligamentos la posibilidad de hiperextensión de diversas articulaciones, que sobrepasarían los 180°.

Transtornos auditivos:

Signo de la enfermedad, pero no constante ni común. Depende en gran parte de la edad del sujeto. Según Bremen la hipoacusia y la sordera no se encuentran nunca antes de los diez o doce años. Estos transtornos serían debidos a una otoesclerosis, a laxitud de la membrana timpánica o a una debilidad de los ligamentos y músculos de los huesecillos. Es aceptado por todos que es debido a un transtorno de oído medio, como lo prueba la mejor audición ósea que aerea, hecho comprobado con las pruebas de Rinne, Weber, etc.

En general los sujetos afectados de osteosatirosis son delgados, de baja estatura, con manos y pies finos y alargados.

Radiología

Posiblemente el método de examen de más valor en el estudio de esta afección.

En el examen del niño con osteogénesis imperfecta se encuentra que los huesos son tan transparentes que parece faltara la cortical; la medular se encuentra muy ensanchada y suelen verse gran número de fracturas, que a veces solo se ponen de manifiesto por una estría de menor densidad radiológica y una angulación a ese nivel.

Estas características se encuentran también, aunque menos marcadas en los casos de osteosarcoma tipo tardío, pero siguen siendo visibles bajo la forma de adelgazamiento de la cortical y ensanchamiento de la medular con alteración de la trabeculatura. Esta delgadez de la cortical se pone más de manifiesto en las metáfisis de los huesos largos en donde esta cortical que estaba reducida a una línea parece desaparecer casi por completo.

En algunas oportunidades se ha encontrado en las epífisis, estrías de osificación paralelas al cartílago de conjugación, pero sin haberle podido dar hasta la actualidad una vinculación lógica con la enfermedad.

Terapéutica

En general las terapéuticas empleadas han variado de acuerdo a la concepción etiopatogénica.

Así se han usado preparados tiroideos, paratiroid-

deos, calcio, fósforo, radioterapia, helioterapia y toda clase de medicamentos que se aceptaba pudieran tener acción sobre el proceso de osificación. En general se vió que ninguno de ellos respondía a las esperanzas depositadas y hasta la actualidad un solo método de tratamiento general parece haber dado resultados, no en un caso sino en varios. Es el puesto en práctica por los americanos, que encontrando en sus enfermos una baja cifra de acidez clorhídrica, les suministran ácido clorhídrico, dieta rica en prótidos, aceite de hígado de pescado, calcio y fósforo.

Respecto al tratamiento local se acepta en general tratamiento incruento de las fracturas, que solamente debería ser quirúrgico en los raros casos que de su control se desprenda que existe una tendencia a la pseudoartrosis. En general se aconseja el trasplante óseo, que debe ser, en casos de ser posible, de hueso materno y no pudiendo hacerse éste, de homoinjerto y nunca de autoinjerto.

Con respecto a las deformaciones se aconseja la osteoclasia manual y de ser necesario las osteotomías correctoras.

Caso clínico

N. N., argentina, de 17 años.

Antecedentes familiares

No revelan nada de impor-

tancia con respecto a la enfermedad.

Padres vivos, sanos. El interrogatorio, a pesar de ser minucioso no consigue poner en evidencia la alteración ósea en otros miembros de la familia.

Antecedentes personales

Nacida a término, parto natural. Peso 3,100 Kgs. Lactancia materna, locuela y deambulación en épocas normales.

Ha padecido de sarampión, coqueluche y parotiditis epidémicas.

Menarca trece años. Ciclos regulares.

Catarsis y diuresis normales.

Enfermedad actual

La niña ha padecido diversas fracturas. Desde la primera de ellas, por ser un traspié el causante y el típico color de sus escleróticas, se hace el diagnóstico de osteosarcoma. Por lo tanto se la controla regularmente en su aspecto humoral y morfológico. Los exámenes de laboratorio realizados fueron: Calcemia, fosfatemia y recuentos globulares. De éstos el que reveló alguna vez una alteración fué el recuento, que en oportunidades mostró una discreta anemia hipocrómica, que cedía muy bien ante la feroterapia.

Se hizo en repetidas oportunidades reacciones serológicas en pesquisa de una probable lúes, pero con resultado siempre negativo, aún luego de tratamiento

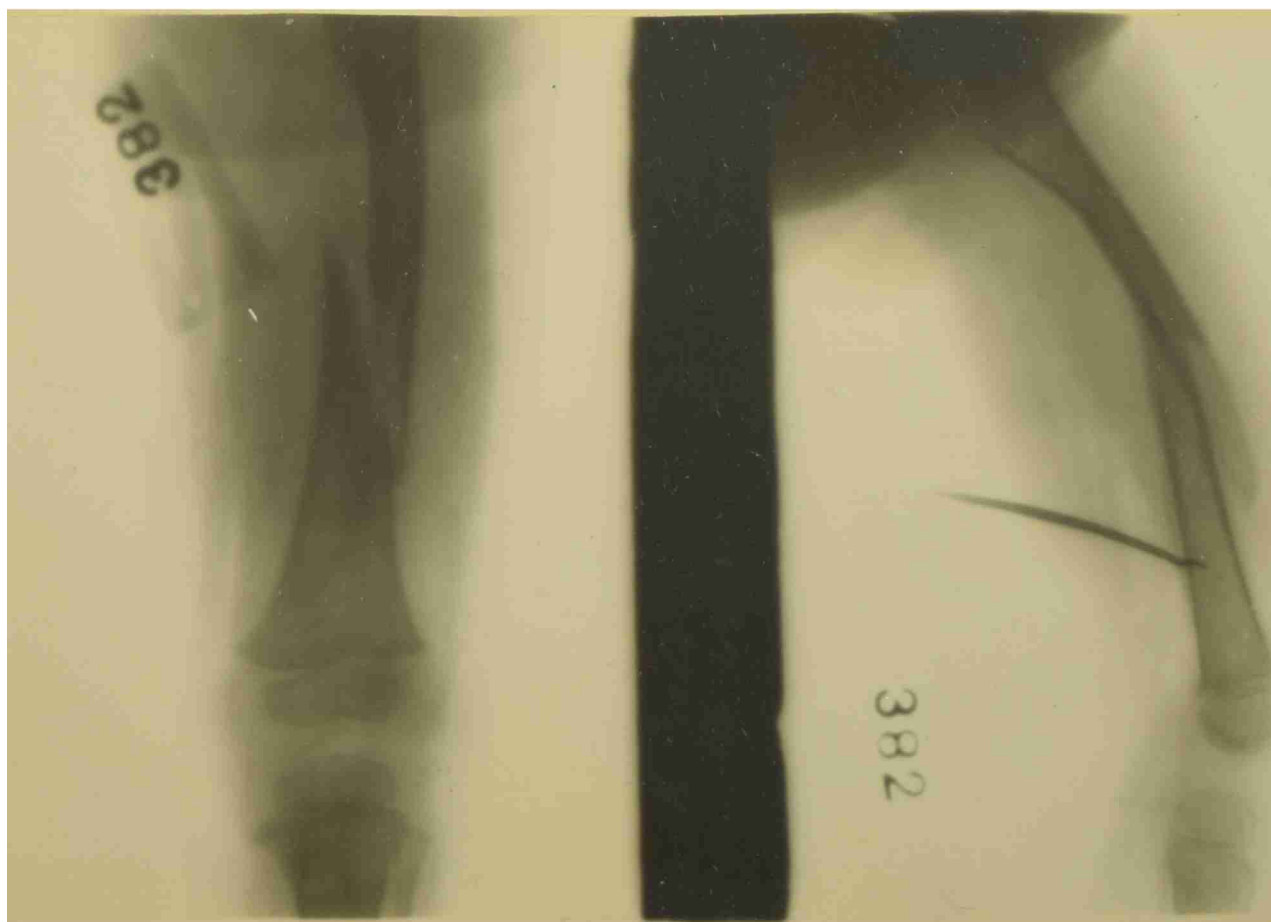
de reactivación con bicianuro de mercurio.

A la edad de dos años sufre la primera fractura. Los datos obtenidos en esa fecha son los siguientes:

"Hace una hora resbala y cae con el cuerpo sobre su miembro inferior izquierdo. No consigue incorporarse. Llega con el siguiente estado actual: Miembro inferior izquierdo rojo; no hay edema ni gran dolor. Deformidad angular en muslo a vértice anterior, no ecúmosis, crepitación ósea femoral, dolor a la presión en tercio inferior.

Tratamiento: Tracción al zénit con cuatro kilos.

A los veintiocho días se retira la tracción y se hace control radiográfico que revela buen callo y fragmentos en buena posición. Longitud de ambos miembros de E.I.A.S. a maléolo interno: 35 cm.





Como se ve en las radiografías que anteceden era un típico Lobstein. Delgadez de la cortical, ensanchamiento de la medular y al igual que en las que siguen la casi desaparición de la cortical en las metáfisis.

La segunda fractura tiene lugar en 1940, a la edad de seis años.

*Hace cuatro horas cae con el codo derecho y el cuerpo sobre ese brazo. Siente agudos dolores e impotencia funcional, por lo que es traída, con el siguiente estado actual: Codo en flexión, con impotencia funcional y mantenido con el otro brazo, gran edema y hematoma, sobre todo en región externa. Palpación muy dolorosa en esa zona. Movilidad activa abolida, pasiva muy dolorosa. Se ordena radiografía.

Sigue luego el siguiente protocolo operatorio.

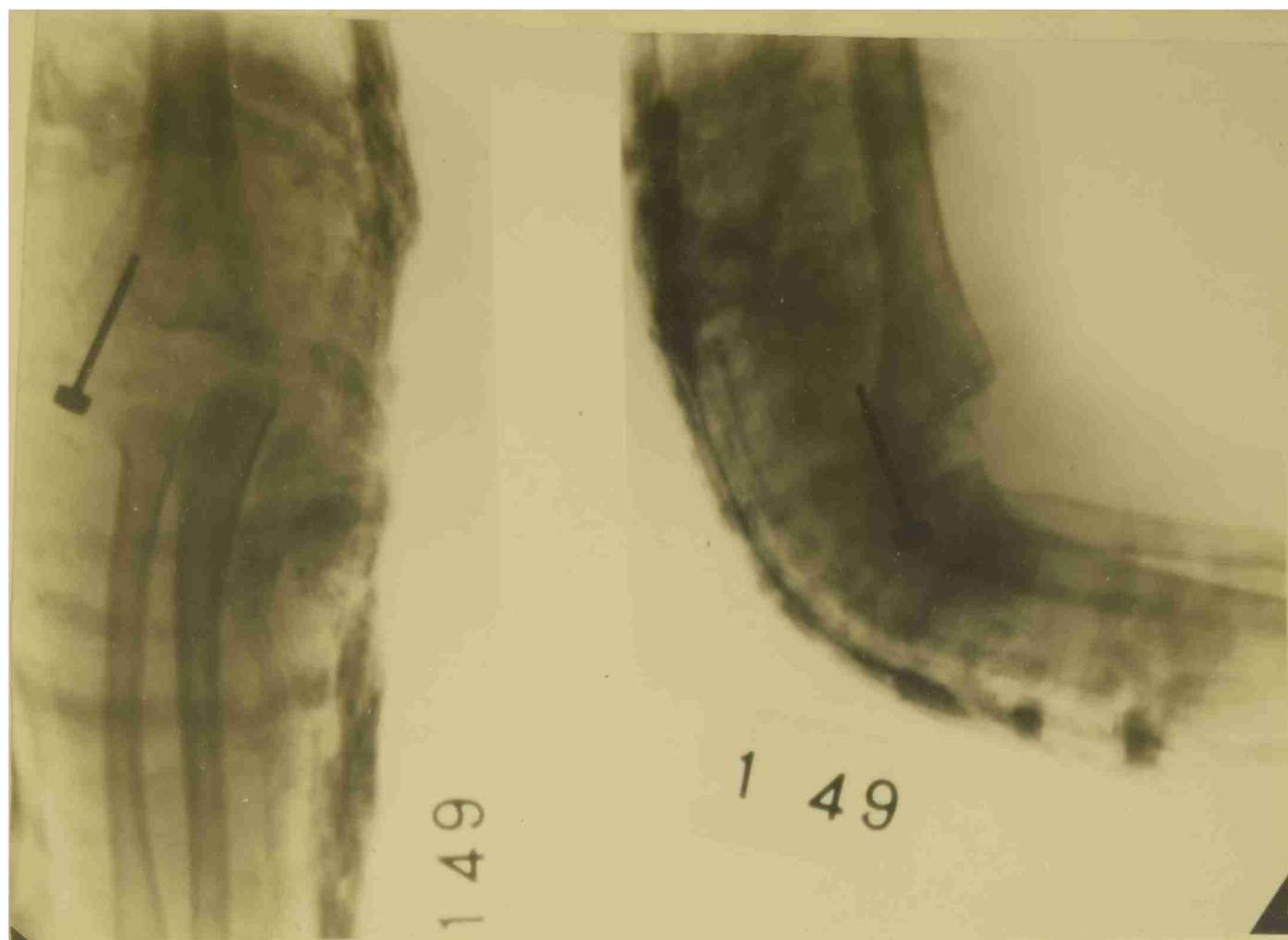
Fractura de cóndilo humeral derecho. Reposición,

osteosíntesis.

Incisión póstero externa de 7cm..Se cae sobre el músculo supinador largo, se reclina y por debajo se observa el foco de fractura, con abundante hematoma. Se sacan los coagulos y mediante presión de abajo hacia arriba se repone el cóndilo desplazado. Siendo imposible mantenerlo en esa posición se le coloca un tornillo. Se suturan los músculos por encima y la piel con lino. Se inmoviliza en un ángulo de 60° con un tutor posterior de yeso.

Veinticinco días mas tarde se retira el tornillo, luego de control radiográfico.





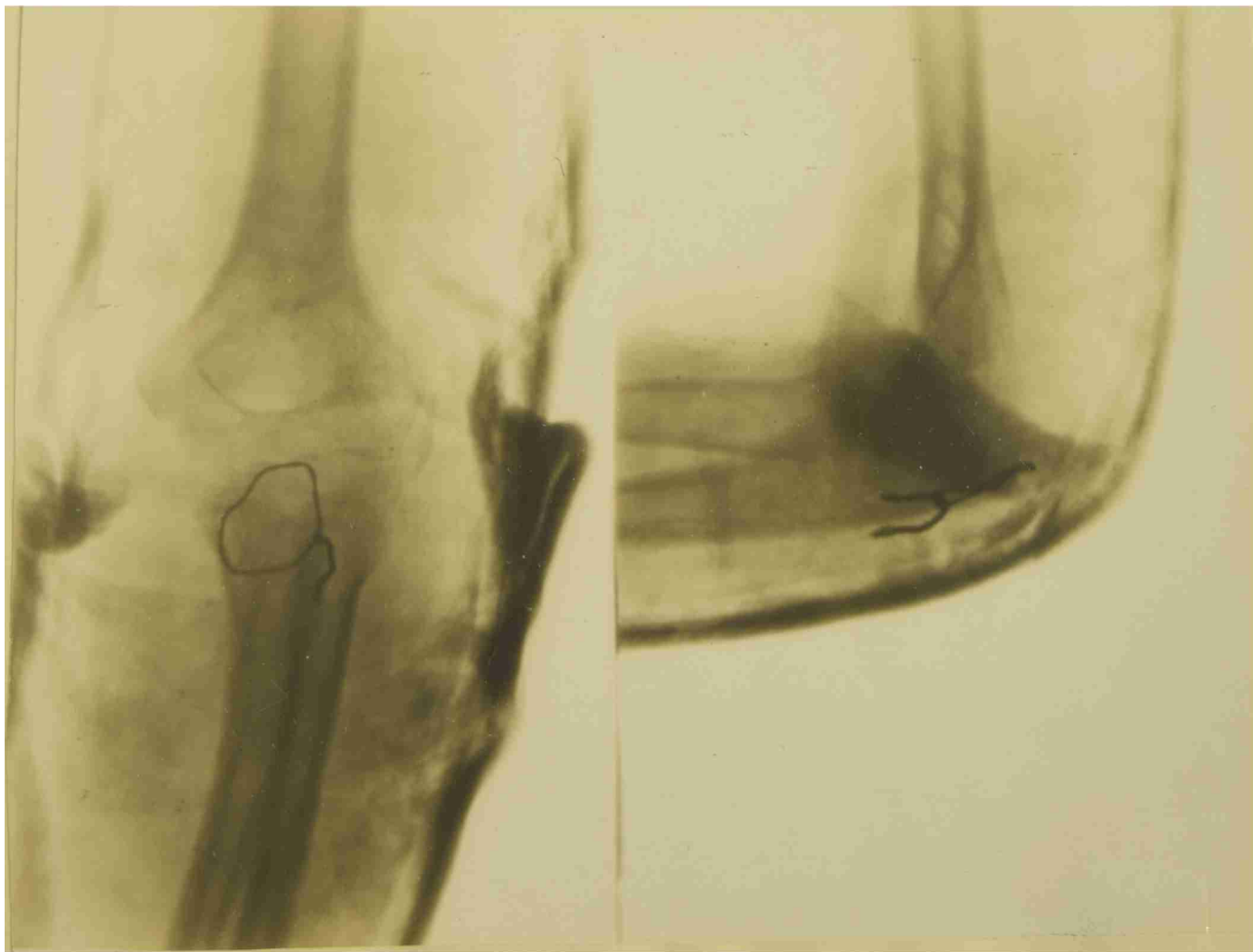
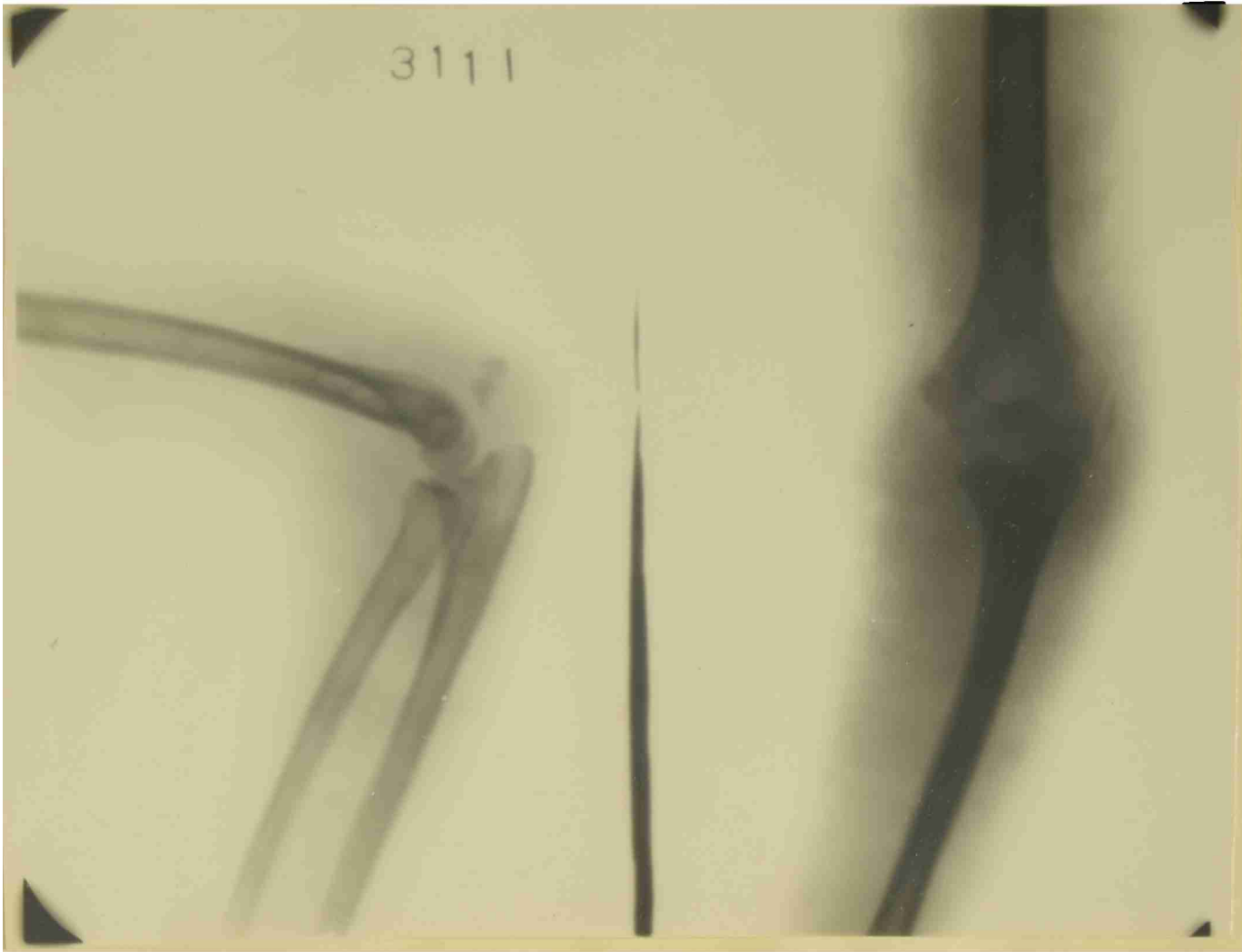
Cuando tenía diez años, en 1944, figura el siguiente protocolo operatorio:

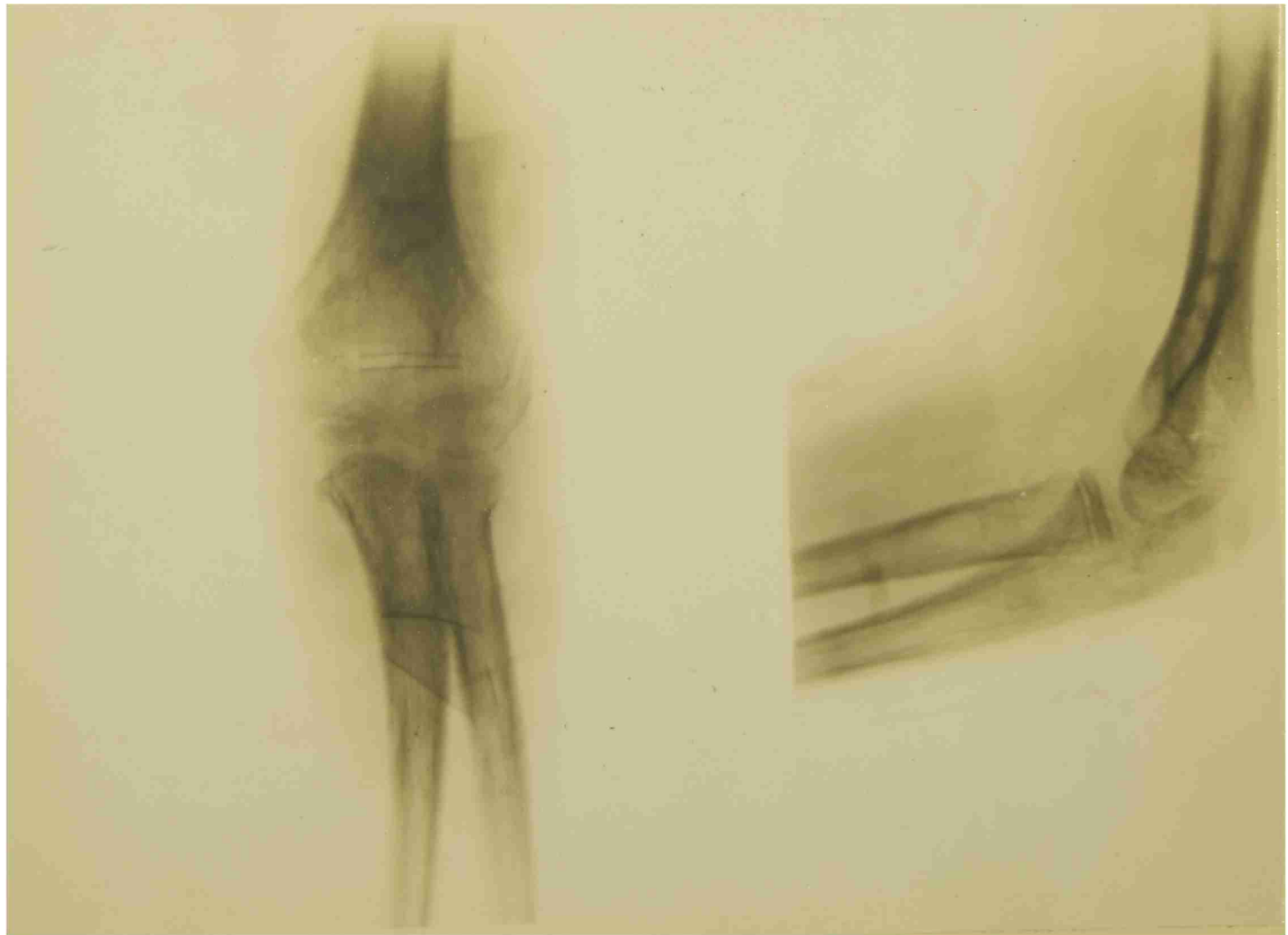
Fractura de olécranon ,
osteosíntesis.

Incisión en cara posterior de codo, por fuera del olécranon en J. Se cae sobre el foco de fractura. Se extirpan los coagulos intraarticulares, se coloca sulfamida en articulación y tejidos vecinos. Se reduce anatómicamente y se inmoviliza en un hemicerclaje con alambre de vitalio. Piel con hilo de lino. Se coloca un yeso con el codo en flexión de 90° .

/////

//////



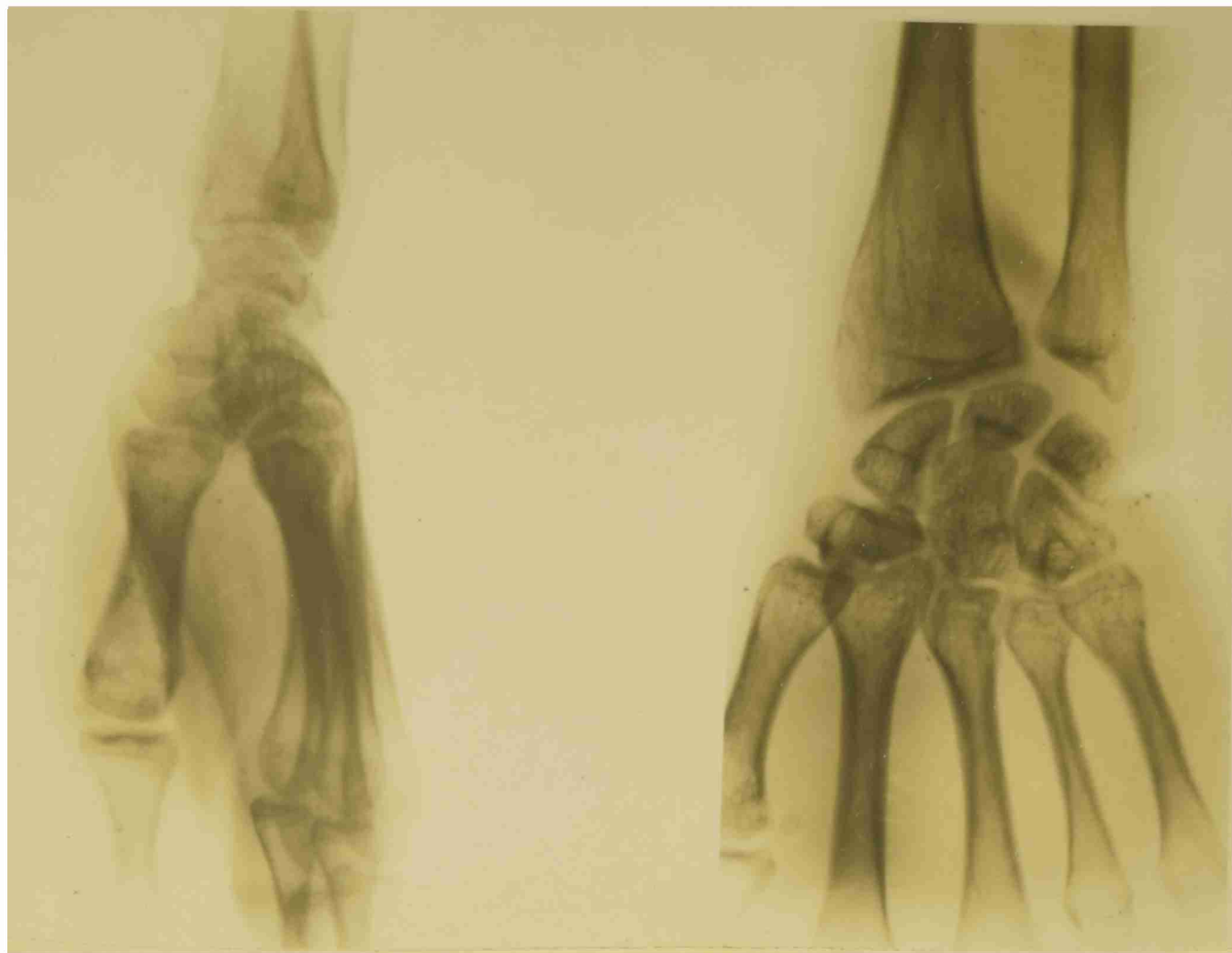


A la edad de once años, en 1946.

"Hace dos días cae, apoyando con el dorso de la mano, produciéndose una hiperflexión de la muñeca, con escaso dolor.

Al día siguiente se toma una radiografía, constatándose fracturas de cúbito y radio en extremo inferior con angulación. Con anestesia focal con novocaína al 2% en ambos focos, se hace contraextensión con el brazo en ángulo y extensión del pulgar y demás dedos, siguiendo el eje del antebrazo. Luego con presiones digitales se reduce la desviación dorsal y se inmoviliza en un yeso de antebrazo a la raíz de los dedos, con la mano en ligera flexión y adducción.





Es en 1951, a los quince años de edad, cuando hace cuatro años de su última fractura, que entro en conocimiento de la enferma, que consulta por pies planos valgus.

En el estado actual de esa fecha observé:

*Aparte de los síntomas de su afección ósea se encuentra lo que motiva la consulta: Desaparición casi total de ambos arcos en los dos pies. El borde interno se presenta quebrado; hay valgismo del retropié. La movilidad de las subastragalinas y mediotarsianas normales e indoloras; no se aprecian contracturas musculares.

Tratamiento:

Se indican plantares para marcha, que se hacen previo molde de yeso.

Quince días mas tarde:

Los plantares confeccionados, se dan instrucciones para su uso e indican los ejercicios adecuados.

En la actualidad persiste en menor grado la deformidad pero la marcha se realiza normalmente y sin dolor.

Hace tres meses cae de doce escalones, en una escalera de material, rodando hasta dar con la pared, donde la escalera hace un codo.

Inmediatamente es traída por la familia, que se muestra ansiosa debido a los antecedentes de la niña.

En el examen que practiqué en esa oportunidad, no se constata más que diversas equimosis y un hematoma prerrotuliano derecho.

Estado actual:

Psiquismo lúcido.

La inspección revela un buen desarrollo general; baja estatura, con las proporciones corporales conservadas, frente prominente, cabellos bien implantados.

Intenso color azul de sus escleróticas, conjuntivas bien irrigadas, reflejos pupilares normales.

Mucosas normales en coloración, riego y con reflejos normales.

Cuello cilíndrico, sin particularidades de mención

Tórax, cifosis dorsal, con columna móvil, indolora

Aparato respiratorio, sin particularidades.

Aparato circulatorio, sin particularidades.

Abdomen blando, depresible, no se palpa bazo ni hígado.

En el examen de los miembros la única alteración observada se encuentra en su miembro superior derecho, que presenta el codo en flexión de 90° y el antebrazo en semipronación, siendo estas posiciones irreductibles por tratarse de una anquilosis ósea.

Conclusión del caso:

Del examen y de los antecedentes de la enferma, se desprende sin ninguna duda que se trata de un típico caso de enfermedad de Leo Lobs- tein, que para mayor interés ofrece lo que casi revis- te los caracteres de una prueba de laboratorio y es el hecho de ese traumatismo de la caída de una escalera, que al no provocar lesiones óseas nos asevera la verdad de la afirmación de la general curación de la afección en la pubertad.

En el examen actual encontramos que como caracte- res de la afección solamente se observan las escleróti- cas azules, escasa estatura, cifosis dorsal y lo que es una secuela, anquilosis de codo, como consecuencia de las fracturas y las intervenciones que debieron reali- zarse.

El examen practicado en el servicio de otorinola- ringología, no reveló alteración de la audición, como tampoco las muestra el laboratorio en su último examen.

Conclusiones .

En general, de todo lo que antecede, podemos recibir la enseñanza que en esta afección, al igual que en tantas otras de las que también conocemos la clínica, pero no la etiopatogenia exacta, debemos contentarnos con tratar lo mejor posible las manifestaciones de las mismas y en este caso particular las fracturas y deformidades óseas por la influencia que tendrán en su aspecto físico como en el moral, tan importantes el uno como el otro para el individuo como para la sociedad que lo alberga en su seno.

Por otra parte me parece digna de estudio la hipótesis de T. Grueff, sobre las proteínas hemáticas, pues es una idea que seduce, factible de estudio y posiblemente la única que a la luz de los conocimientos actuales no se ha estudiado exhaustivamente.

.....

Bibliografía

La cirugía degli organi di movimento.

Volume ventinovésimo. Fasc. 4-6. Diciembre 1943.

S. Ferrandu.

Contributo allo studio della patogenesi dell' osteosatirosi idiopática.

Revista Clínica Española. 15 abril 1950

R. Sánchez Arcas.

Osteogénesis imperfecta.

Sociedad de cirugía de Buenos Aires. Tomo XXIII. 1939

Dres. Gamboa y Salvatti

Osteogénesis imperfecta tardía.

C. Casuccio.

Osteopatie rare.

Edizione scientifiche

Instituto Rizzoli.

James Brailsford.

Radiología de huesos y articulaciones.

La cirugía degli organi di movimento

Volume trentacinquesimo. 1951

Grueff T.

Contributo alla conoscenza della Osteosatirosi.

Radiología

Año 1950. T. 11 Nº 2

Moguera, J. Barragué y Caussi.

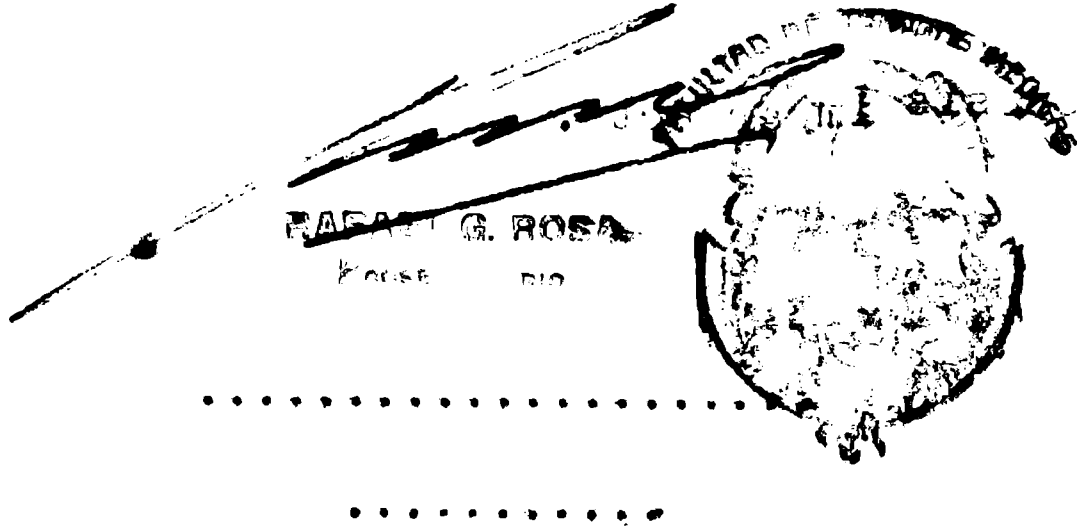
Osteogénesis imperfecta.

.....

.....

Pietro Vail

Jan 44 [unclear]



23-3-53
✓.