

Deformidad compleja multiapical y rotacional en miembros inferiores en paciente con osteogenesis imperfecta. Resolución de caso complejo. *Complex multiapical and rotational deformity in lower limbs in patients with osteogenesis imperfecta. Complex case resolution.*

José Betancourt¹ , Rafael Arcia² , Elena Carolina Gallardo³ , Andrés Castro⁴ .

Fecha de recepción: 25/11/2024. Fecha de aceptación: 09/04/2025.

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta es una patología cuyas deformidades producidas en los huesos largos de las extremidades, en especial las inferiores, requieren de un manejo altamente demandante para el cirujano ortopedista. Desde la comprensión de la enfermedad y todos los bemoles que esta presenta hasta una adecuada interpretación y orientación espacial de las complejas deformidades producidas. **Reporte de caso:** Paciente masculino de 38 años de edad con osteogénesis imperfecta según la clasificación de Sillence modificada por Glorieux tipo III tomando en cuenta el grado de complejidad y la adecuación del tratamiento teniendo en cuenta la personalidad de la deformidad. Se realizaron múltiples osteotomías en cuña con base hacia la dirección de la deformidad en ambas tibias siendo dos en tibia derecha y tres en tibia izquierda lográndose una apropiada alineación de ambas tibias y peroné desde el punto de vista clínico y radiológico mejorando el desenvolvimiento del paciente en sus actividades diarias. **Discusión:** Este tipo de deformidades no son comunes de observar dado a que actualmente la mejora en los tratamientos precoces de este tipo de pacientes ha disminuido alteraciones óseas de tan compleja presentación, sin embargo, aún se pueden observar pacientes con este nivel de complejidad y que requiere mejorar su calidad de vida. **Rev Venez Cir Ortop Traumatol, 2025, Vol 57 (1): 54-61.**

Palabras Clave: Osteogénesis Imperfecta, Enfermedades Genéticas Congénitas, Fracturas Patológicas, Fijación de Fractura, Extremidades Inferiores.

Nivel de Evidencia: 4

Abstract

Introduction: Osteogenesis imperfecta is a pathology whose deformities produced in the long bones of the extremities, especially the lower ones, require a highly demanding management for the orthopedic surgeon. From the understanding of the disease and all the drawbacks that it presents to an adequate interpretation and spatial orientation of the complex deformities produced. **Case report:** Male patient, 38 years old, with osteogenesis imperfecta according to the Sillence classification modified by Glorieux type III, taking into account the degree of complexity and the adequacy of the treatment taking into account the personality of the deformity. Multiple wedge osteotomies were performed based in the direction of the deformity in both tibias, two in the right tibia and three in the left tibia, achieving an appropriate alignment of both tibias and fibula from the clinical and radiological point of view, improving the patient's performance in their daily activities **Discussion:** These types of deformities are not commonly observed, given that improvements in early treatment for these patients have reduced bone abnormalities of such complex presentation. However, patients with this level of complexity can still be seen, requiring improvements in their quality of life. **Rev Venez Cir Ortop Traumatol, 2025, Vol 57 (1): 54-61.**

Key Words: Osteogenesis Imperfecta, Congenital Genetic Diseases, Pathological Fractures, Fracture Fixation, Lower Extremities.

Level of evidence: 4

Introducción

La osteogénesis Imperfecta es una displasia ósea inicialmente descrita como un trastorno genético en donde producto de una mutación genética en los genes COL1A1 (brazo largo cromosoma 17) y COL1A2 (brazo largo cromosoma 7)

¹Ortopedista Infantil, Fellowship en Reconstructiva de Miembros Inferiores.
²Ortopedista Infantil. Adjunto Clínica Reconstructiva de Miembros Inferiores FHOI. ³Ortopedista Infantil. Adjunto Clínica de Preservación de Cadera FHOI.
⁴Ortopedista Infantil. Adjunto Clínica Reconstructiva de Miembros Inferiores. Fundación Hospital Ortopédico Infantil. Caracas – Venezuela.
Autor de correspondencia: José Betancourt, email: dr.josedavidortopedia@gmail.com

se produce una inadecuada formación de colágeno tipo 1, ya sea de manera cuantitativa o cualitativa (siendo está asociada a presentaciones graves), lo que deriva en manifestaciones clínicas siendo la más importante la fragilidad ósea, malformación de la dentina, hipoacusia, entre otros¹.

Sin embargo, desde el año 2006, dicha etiología ha variado dado el advenimiento del descubrimiento de diferentes genes (CRTAP, LEPRE1, BMP1, FKBP10) que se han visto involucrados en el metabolismo del colágeno o en sus modificaciones postraduccionales, transporte a la matriz extracelular e incluso en su ensamblaje en la fibras finales de colágeno pudiendo tener un comportamiento autosómico dominante²; todas estas mutaciones genéticas constituyen aproximadamente el 25% de todos los casos diagnosticados con fragilidad ósea³.

La OI es descrita como una entidad clínicamente heterogénea con una incidencia estimada de aproximadamente 1 en 10,000 a 1 en 20,000⁴ y una prevalencia general de 6 – 7 casos por cada 100.000 nacidos vivos⁵ por lo que pertenece a las descritas como "Enfermedades Raras", afecta de manera similar a ambos sexos, raza y grupos étnicos⁶.

Las manifestaciones clínicas se clasifican en esqueléticas y extra-esqueléticas, dentro de las primeras está el síntoma cardinal que es dado por la fragilidad ósea, lo que conlleva a alto riesgo de fracturas de baja energía o patológicas, las deformidades óseas también se encuentran descritas con características particulares en los miembros inferiores, en especial en las formas graves: deformidad en el plano oblicuo anterolateral del fémur y un antecurvatum severo asociado a disminución

del canal medular en el plano coronal a nivel de tibia y peroné o "tibia en sable"; también han sido descritas a nivel de huesos largos unas metafisis y epífisis en forma de "popetas" o "cotufas", al igual que escoliosis y presencia de huesos wormianos a nivel de cráneo⁷.

Dentro de las manifestaciones extraesqueléticas¹ podemos encontrar:

Oculares: Glaucoma, defectos de refracción, alteraciones corneales y las escleras azules o grisáceas que usualmente son es la más asociada a esta patología aunque no es patognomónica de la misma.

Orales: dentinogénesis imperfecta dado por una coloración ocre por malformación de la dentina, al igual que malposición dental y mal-oclusión mandibular.

Audición: hipoacusia progresiva que se manifiesta entre la 2da y 3ra década de la vida, producto de un trastorno de conducción, aunque no se descarta su condición neurosensorial o mixta.

Múltiples tipos de clasificaciones han intentado describir esta patología desde su primera descripción clínica, sin embargo no es sino hasta 1979 que el Dr. Silience⁸ tipificó esta enfermedad basándose en los hallazgos clínicos y correlacionándolos con el patrón de herencia que presentaban describiendo así 4 tipos: Tipo I: Forma leve no deformante de tipo Autosómico Dominante (AD), Tipo II: Forma letal perinatal, Tipo III: Forma grave progresivamente deformante y Tipo IV: Forma moderada menos deformante. En el año 2000 y 2002 el Dr. Glorieux^{9,10} agregó 2 tipos más a la clasificación observado diferencias en la presentación clínica de estos pacientes con respecto a los 4 tipos inicialmente descritos.

Aunque actualmente la bioingeniería ha evolucionado de manera admirable, el tratamiento de enfermedades como la osteogénesis imperfecta sigue siendo no curativo sino enfocado en limitar su expresión clínica al mínimo. De aquí que el tratamiento médico actualmente por excelencia se centra en el uso de bifosfonatos para disminuir la resorción ósea que se encuentra aumentada en estos pacientes¹¹ siendo Glorieux *et al.*¹² los pioneros en el uso de pamindronato disódico, aunque actualmente se usa otros bifosfonatos como el Ácido Zoledrónico que presenta los mismos resultados que el pamindronato pero con menos efectos adversos y dosis más bajas¹³. Actualmente el uso de Denosumab está marcando un nuevo camino para el tratamiento médico, aunque actualmente sigue siendo objeto de estudio¹⁴.

El manejo por parte de rehabilitación se centra en recuperar o mejorar la máxima independencia funcional posible. Pasa por la mejoría progresiva de la fuerza muscular, los arcos de movilidad articular, propiocepción y la re-educación de la marcha en aquellos pacientes que tienen potencial¹⁵.

Con respecto al manejo ortopédico ha evolucionado de manera significativa desde cirugías altamente invasivas, con desperiostización amplia y el uso de implantes intramedulares rígidos y extramedulares como placas y tutores los cuales han demostrado una alta tasa de complicaciones, por ende el uso de implantes intramedulares tipo clavos telescópicos se convirtió en el gold standard para el manejo de fracturas y corrección de deformidades en estos

pacientes¹⁶ pero no es sino hasta que Fassier y Duval¹⁷ en el 2001 presentaron su clavo telescópico que permitía una mejor evolución postoperatoria y cirugías menos invasivas. Sin embargo, siempre ha de tomarse en consideración que cada caso debe ser tomado de manera particular y no todos pueden ser tratados con un mismo implante.

Reporte de caso

Paciente masculino actualmente de 38 años de edad quien acude a consulta en Mayo del 2023 por presentar deformidad en ambos miembros inferiores a predominio de ambas piernas el cual ha ido empeorando de manera progresiva ocasionando limitación para la sedestación, reposo en cama limitando un normal desenvolvimiento en las actividades de la vida cotidiana lo que desmejora su calidad de vida ocasionando episodios depresivos.

Refiere como antecedente el diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta según la clasificación de Sillence modificada por Glorieux tipo III, solo presenta un único antecedente quirúrgico previo en el año 2001 por deformidad ósea en fémur derecho siéndole practicado una cirugía con osteotomía correctora más ferulización interna con alambre de kirschner el cual falló produciendo pseudoartrosis en foco de osteotomía. También presenta como antecedentes de importancia alergia a la penicilina y asma.

A la exploración física es importante acotar que el paciente no presenta capacidad de marcha, estatura baja, prominencias

frontales asociada a facies triangular, dentinogénesis imperfecta, deformidad en tórax (tórax en tonel), deformidad a nivel de esqueleto axial (dorso-lumbar), alteración severa del desarrollo de las cuatro extremidades con movilidad anómala a nivel de diáfisis femoral y humeral bilateral con incapacidad de movilización independiente y a voluntad de ambas extremidades inferiores, disociación en el plano coronal entre rodilla – pie derecho con una torsión de 170° asociado presenta dificultad para permanecer sentado producto de dolor que se produce a nivel de extremidades inferiores (Figura 1).



Figura 1. Imagen preoperatoria.

En cuanto a los estudios radiológicos preoperatorios se observan deformidades propias de este tipo de osteogénesis imperfecta: escoliosis sindrómica con desaxación severa en el plano frontal y sagital. (Figura 2a) presencia de focos de pseudoartrosis en diáfisis humeral bilateral asociado a deformidad severa multiapical

en varo de ambos antebrazos a predominio derecho (Figuras 2b y 2c).

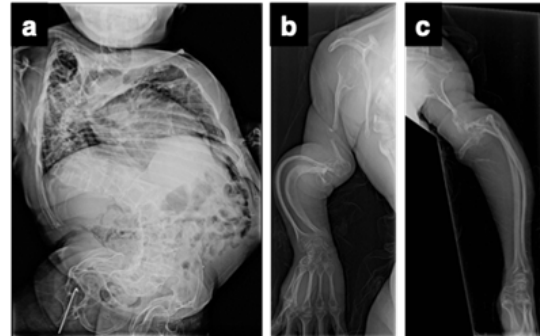


Figura 2. Columna vertebral AP (a); brazo derecho (b) y brazo izquierdo (c)

En cuanto a las extremidades inferiores es donde se evidencian las deformidades complejas: en ambos miembros inferiores (Figura 3a) observamos pseudoartrosis en diáfisis femoral con unas caderas que impresionan reducidas, en miembro inferior derecho (Figura 3b) se observa como existe una inversión total de la posición de la tibia y peroné en el plano frontal con una tibia lateral y un peroné medial asociado a deformidad multiapical tanto de peroné como de la tibia; con respecto al miembro inferior izquierdo se observa una deformidad típica en el plano oblicuo en sentido anteromedial con características de "tibia en sable" (Figura 3c).

Se realiza diagnósticos de: 1.- Osteogénesis imperfecta Sillence tipo III, 2.- Deformidad multiapical en plano oblicuo de tibia y peroné bilateral asociado y 3.- Torsión tibial interna severa izquierda y externa derecha.

El paciente es sometido a tratamiento con Ácido Zoledrónico preoperatorio a dosis 0,025 mg/kg/dosis a repetir a los 3 meses.

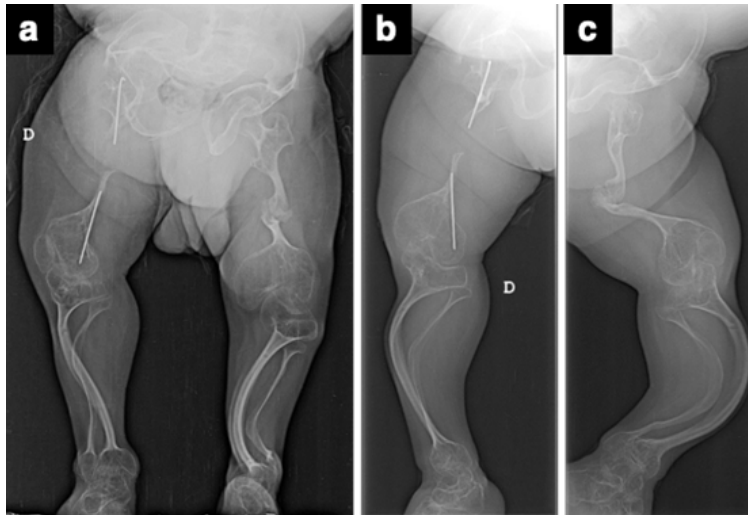


Figura 3. Miembros inferiores (a); Miembro inferior derecho (b) e izquierdo (c)

Técnica quirúrgica

Paciente bajo anestesia general y monitorización no invasiva en decúbito supino sobre la mesa quirúrgica, previa asepsia y antisepsia en primer tiempo quirúrgico se decide resolución de pierna derecha, se realiza demarcación topográfica de superficies articulares guiada por fluoroscopia (figura 4a) a su vez que

demarcación de relieves óseos pertinentes como patela y maléolos medial y lateral a su vez que la ubicación de los dos niveles de osteotomías planificadas en tibia y peroné atendiendo las principales deformidades presentes tanto en plano coronal como sagital, de manera percutánea se realizan las osteotomías en cuña de baja energía (Figura 4b) inicialmente con mecha de 2,7 mm delineando los bordes de la osteotomía en

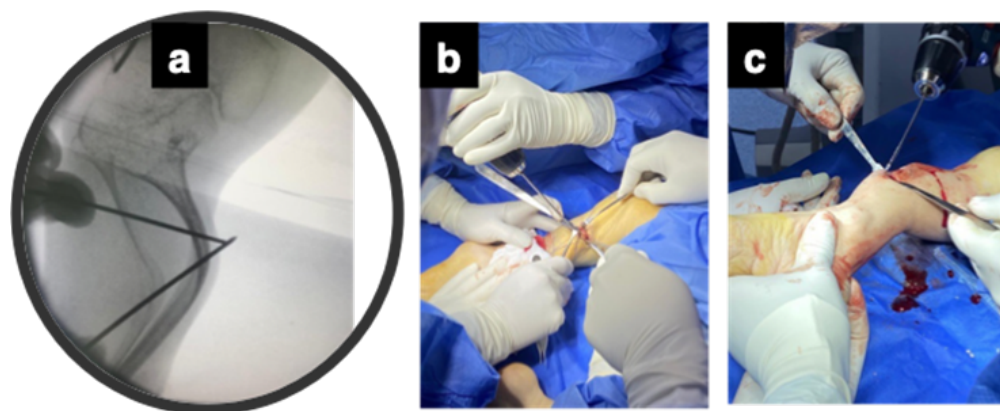


Figura 4. Demarcación de la osteotomía por fluoroscopia (a); Osteotomía percutánea de baja energía (b); y Paso de clavo de Steimann 2,0 mm intracanal (c).

cuña y luego con osteotomo fino recto para unir cada una de las trepanaciones con la mecha, posteriormente se realiza enclavado intramedular con clavo rígido de Steimann de 2,0 mm en sentido retrogrado en segmento distal que atraviesa tobillo y subtalar (figura 4c), posteriormente guiado por fluoroscopia a manera de cuentas de rosario se realiza enclavado de segmento medio y luego proximal anclándose hasta lo máximo posible sin perforar cortical ni pasar a intra-articular en rodilla. En segundo tiempo quirúrgico se realiza demarcaciones topográficas en miembro izquierdo donde en vista de deformidad multiapical en antecurvatum de 105° se hizo necesario la planificación de tres osteotomías en cuña de base antero-medial en tibia y

dos osteotomías en peroné para lograr la alineación deseada realizando los mismos principios de osteotomías y ferulización utilizadas en la pierna contralateral.

En cuanto a los resultados postoperatorios inmediatos el paciente requirió estar en la unidad de terapia intensiva por 3 días por episodios de broncoespasmos a repetición y posteriormente egresado al área de hospitalización del cual egresa 2 días después. Clínicamente se observa de manera inmediata una adecuada alineación rodilla – tobillo de ambos miembros inferiores (Figura 5a) con una mejoría importante de la relación entre tibia y peroné bilateral desde el punto de vista radiológico (Figura 5c, d, e y f);



Figura 5. Fotos clínicas del post-operatorio inmediato (a) y tardío (b):
Resultados post-operatorios radiológicos (c, d, e, f)

en el postoperatorio tardío (12 semanas) se observa una mejor adecuación del paciente a sillas, dispositivo de apoyo (silla motorizada) y una mayor independencia para las actividades cotidianas del paciente lo cual mejora su calidad de vida. (Figura 5b).

Discusión

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad altamente compleja en su tratamiento, el manejo ortopédico de las deformidades que se presentan en este tipo de patologías son altamente demandantes para el cirujano ortopédico, la fragilidad ósea, requerimiento de múltiples osteotomías, implantar dispositivos flexibles pero con suficiente resistencia como para no fatigarse y el sangrado intraoperatorio son consideraciones especiales que se deben tener en cuenta a la hora de la cirugía.

En la literatura consultada no hay antecedentes donde un paciente con osteogénesis imperfecta adulto con deformidades óseas tan severas haya sido sometido a correcciones óseas descritas en el presente trabajo; sin embargo se consultaron diferentes autores en donde la recomendación para pacientes adultos con esta enfermedad era aconsejable evitar correcciones quirúrgicas¹⁸ aunque de ser necesaria era recomendable el uso de dispositivos intramedulares que abarcaran toda la longitud posible del hueso sometido a corrección.

El uso combinado de tratamiento médico es fundamental^{19, 20} en el presente caso, el uso del Ácido Zoledrónico pre y postoperatorio

garantiza una excelente evolución a la larga permitiendo una calidad ósea mejor en el intraoperatorio lo que a la larga permite una rápida adecuación del paciente a su vida diaria²¹.

La planificación preoperatoria sigue siendo la base de toda corrección ósea, en especial en este tipo de pacientes donde el tiempo quirúrgico y el sangrado intraoperatorio entran en conflicto con la severidad de las deformidades; actualmente con los avances tecnológicos son componentes de los cuales nos podemos permitir asistirnos como lo son la impresión en 3D de las deformidades óseas nos permite de manera preoperatoria orientarnos mejor en este tipo de casos y poder planificar las osteotomías requeridas para la corrección al igual que identificar posibles complicaciones que puedan presentarse incluso se pueden planificar adecuadamente la implantación de artroplastias de rodilla o cadera de manera más precisa en estos pacientes²².

Referencias

1. Bou Torrent R. Osteogénesis imperfecta. *Protoc diagn ter pediatr.* 2020;2:349-359.
2. Molina Gutierrez MA. (2017). Osteogénesis Imperfecta. Correlación Genotipo – Fenotipo [Tesis Doctoral Inédita] Universidad Autónoma de Monterrey. Departamento de Pediatría.
3. Marom R, Rabenhorst BM, Morello R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *Eur J Endocrinol.* 2020;183(4):R95-R106. DOI: 10.1530/EJE-20-0299.
4. Trejo P, Rauch F. Osteogenesis imperfecta in children and adolescents-new developments in diagnosis and treatment. *Osteoporos Int.* 2016;27(12):3427-3437. doi: 10.1007/s00198-016-3723-3.
5. Steiner R, Pepin M, Byers P. Osteogenesis Imperfecta. 2005. En: Pagon RA, Bird TD, Dolan

- CR, *et al.*, editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. DOI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1295/>.
6. Seibel MJ. Biochemical markers of bone turnover part II: clinical applications in the management of osteoporosis. *Clin Biochem Rev.* 2006 Aug;27(3):123-38.
 7. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, Paepe A, Fassier F, Fratzi-Zelman N, Kozloff KM, Krakow D, Montpetit K, Semler O. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primers.* 2017;3:17052. doi: 10.1038/nrdp.2017.52.
 8. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979;16(2):101-16. doi: 10.1136/jmg.16.2.101.
 9. Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, Ward L, Travers R, Roughley P, Lalic L, Glorieux DF, Fassier F, Bishop NJ. Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. *J Bone Miner Res.* 2000 Sep;15(9):1650-8. doi: 10.1359/jbmr.2000.15.9.1650.
 10. Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, Lalic L, Roughley PJ, Travers R. Osteogenesis imperfecta type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. *J Bone Miner Res.* 2002 Jan;17(1):30-8. doi: 10.1359/jbmr.2002.17.1.30.
 11. Devogelaer JP, Malghem J, Maldague B, Nagant de Deuxchaisnes C. Radiological manifestations of bisphosphonate treatment with APD in a child suffering from osteogenesis imperfecta. *Skeletal Radiol.* 1987;16(5):360-3. doi: 10.1007/BF00350961.
 12. Glorieux FH, Bishop NJ, Plotkin H, Chabot G, Lanoue G, Travers R. Cyclic administration of pamidronate in children with severe osteogenesis imperfecta. *N Engl J Med.* 1998;339(14):947-52. doi: 10.1056/NEJM199810013391402.
 13. Riaz M, Hafeez S, Ibrahim MN, Khoso ZA, Laghari Br TM, Raza SJ. Safety and Efficacy of Zoledronic Acid in children with Osteogenesis Imperfecta. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2022;32(9):1165-1169. doi: 10.29271/jcsp.2022.09.1165.
 14. Majdoub F, Ferjani HL, Nessib DB, Kaffel D, Maatallah K, Hamdi W. Denosumab use in osteogenesis imperfecta: an update on therapeutic approaches. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2023;28(2):98-106. doi: 10.6065/apem.2346058.029.
 15. Mueller B, Engelbert R, Baratta-Ziska F, Bartels B, Blanc N, Brizola E, Frascini P, Hill C, Marr C, Mills L, Montpetit K, Pacey V, Molina MR, Schuurin M, Verhille C, de Vries O, Yeung EHK, Semler O. Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13(1):158. doi: 10.1186/s13023-018-0905-4.
 16. Wilkinson JM, Scott BW, Clarke AM, Bell MJ. Surgical stabilisation of the lower limb in osteogenesis imperfecta using the Sheffield Telescopic Intramedullary Rod System. *J Bone Joint Surg Br.* 1998;80(6):999-1004. doi: 10.1302/0301-620x.80b6.8667.
 17. Fassier F, Duval P. New concept for telescoping rodding in osteogenesis imperfecta: preliminary results. In: Proceedings of the Annual Meeting of the Pediatric Orthopaedic Society of North America (POSNA), Cancun, 2001;101.
 18. Roberts TT, Cepela DJ, Uhl RL, Lozman J. Orthopaedic Considerations for the Adult With Osteogenesis Imperfecta. *J Am Acad Orthop Surg.* 2016;24(5):298-308. doi: 10.5435/JAAOS-D-15-00275.
 19. Riaz M, Hafeez S, Ibrahim MN, Khoso ZA, Laghari Br TM, Raza SJ. Safety and Efficacy of Zoledronic Acid in children with Osteogenesis Imperfecta. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2022;32(9):1165-1169. doi: 10.29271/jcsp.2022.09.1165.
 20. Otaify GA, Aglan MS, Ibrahim MM, Elnashar M, El Banna RA, Temtamy SA. Zoledronic acid in children with osteogenesis imperfecta and Bruck syndrome: a 2-year prospective observational study. *Osteoporos Int.* 2016 ;27(1):81-92. doi: 10.1007/s00198-015-3216-9.
 21. Kaur S, Kulkarni KP, Kochar IS, Narasimhan R. Management of lower limb deformities in children with osteogenesis imperfecta. *Indian Pediatr.* 2011;48(8):637-9. doi: 10.1007/s13312-011-0103-0.
 22. Chan PK, Fang C, Fang E, Leung M, Yan CH, Chiu KY. Three-Dimensional Printing and Computer Navigation for Correction of Multiple Deformities in Osteogenesis Imperfecta: A Case Report. *JBJS Case Connect.* 2021;11(2). doi: 10.2106/JBJS.CC.20.00501.