

Hospital E. Deformes  
Sección Pediatría.  
Jefe Sección  
Prof. Dr. Alfredo Calleja.  
Valparaíso.

### OSTEOPSATIROSIS

Por los Dres. SANTIAGO MUZZO PONS y HERNAN MUÑOZ MIRANDA

Pocos son, en realidad, los casos presentados de esta rara enfermedad en nuestro país.

El año 1938, con el Dr. Valle, presentamos un caso clínico, que fué publicado en la Revista Chilena de Pediatría (mayo). Posteriormente (junio 1941), el Dr. Luis Bisquert presenta otro caso en la Sociedad de Pediatría de Santiago. El Dr. Kohan, al hacer notar la rareza de esta enfermedad, se refiere también a dos casos presentados algún tiempo atrás por el Dr. Symon y uno por el Dr. Cantqin.

Esta curiosa enfermedad, que consiste en una fragilidad anormal del esqueleto, fué descrita por Lobstein en 1833. Lobstein la describe como una enfermedad sintomática secundaria a otros estados: raquitismo grave, lúes, enfermedad quística de los huesos, etc.

Von Ammon, Eddowes y sobre todo Spurway vieron los signos oculares; Van der Hoewe y de Kleyn, las alteraciones auditivas.

Bell primero, y después Apert, hacen una completa descripción del cuadro clínico, y Looser, el año 1906, presenta un interesante estudio histológico de la osteopsatirosis y comprueba la existencia de la osteopsatirosis idiopática, en la cual no existe un cuadro patológico causal, como los anunciados anteriormente.

El trastorno fundamental de la osteopsatirosis consiste en una deficiente formación ósea endostal y periostal, trastorno que no afecta en absoluto al cartilago y por lo cual se diferencia de la condrodistrofia.

La fragilidad ósea es tan acentuada que con la mayor facilidad se producen fracturas, aun al menor esfuerzo, citándose casos hasta de 100 fracturas en un enfermo. En los miembros, estas fracturas producen un franco acortamiento de ellos, que semeja la condrodistrofia, acortamiento que en esta última enfermedad se debe a alteraciones del cartílago de crecimiento, ya que en ella no existe la tendencia a fracturas.

Esta enfermedad se manifiesta durante la primera infancia semana o meses después del nacimiento y a veces algunos años más tarde.

Su cuadro clínico y manifestaciones radiológicas son las mismas que las de la osteogénesis imperfecta o enfermedad de Vrolik, con la única diferencia de que esta última enfermedad es congénita, manifestándose, por consiguiente, en el momento del nacimiento.

Es una enfermedad familiar.

Los doctores G. Carrière y E. Delannay, en un interesante artículo, publicado en la "Presse Medicale", de julio de 1937, presentan el estudio hecho en 5 familias, en las cuales 34 miembros sobre 86 son afectos de la enfermedad de Lobstein. De esta encuesta, que ha podido llegar a 4 generaciones, se desprende el carácter heredo familiar de esta enfermedad, por herencia directa y continua de proveniencia indiferentemente paterna o materna y que sigue las leyes de Mendel en el hombre. Entre los síntomas principales debemos citar la ya mencionada fragilidad ósea y tendencia a fáciles fracturas, el color azul de las escleróticas, fenómeno más manifiesto en la osteopsartriosis que en la osteogénesis imperfecta y trastornos auditivos (oto-esclerosis).

En el trabajo anteriormente citado de Carrière y Delannoy, dichos autores, de acuerdo con sus enfermos estudiados, asignan al color azul de las escleróticas el papel de síntoma esencial por su frecuencia y facilidad de constatar (33 en 34 casos) y así se la ha podido seguir en 3 y 5 generaciones y constatado sobre 50 descendientes de una misma enferma.

Para permitir el diagnóstico de enfermedad de Lobstein, la coloración azul de las escleróticas, según los autores citados, debe alcanzar un cierto grado de intensidad, presentar un carácter familiar y estar asociado en un miembro por lo menos de estas familias a estigmas óseos o auditivos.

Las alteraciones óseo articulares merecen un lugar destacado, habiéndose encontrado por orden de frecuencia las siguientes alteraciones:

- 1) Fragilidad ósea.
- 2) Deformaciones esqueléticas.
- 3) Hiperlaxitud articular.

La fragilidad ósea es a menudo el síntoma revelador de la afección, ya que es el que lleva generalmente el enfermo al examen. En general, son fracturas que producen escaso dolor, ligero desplazamiento óseo y escasas lesiones de vecindad. Su consolidación es rápida y los callos son rara vez apreciables en las radiografías tomadas algunos años después de las fracturas.

Las deformaciones óseas no traumática son muy frecuentes y afectan sobre todo el esqueleto cráneo cefálico. Las placas radiográficas han podido revelar un síntoma muy constante y es el adelgazamiento considerable de los huesos planos con desaparición por trozos de la cortical. La sutura sagital representa la zona más alterada.

Las modificaciones del volumen y de la forma del cráneo, varían según la edad: en los muy jóvenes hay cráneo voluminoso, casi esférico, evocando a veces la hidrocefalia, pero después de los 25 años, el cráneo se deforma más y más: el diámetro transversal biparietal se hace más y más grande, lo cual se debe al adelgazamiento progresivo de la bóveda.

Los huesos largos son particularmente delgados; la cortical, muy reducida en la diáfisis, desaparece en la zona diaepifisaria. En algunas epifisis hay existencia de estrías de osificación paralelas al cartilago de conjugación, perpendiculares a la cortical y al eje longitudinal del miembro.

Talla pequeña. Como síntoma de hiperlaxitud articular se ha podido apreciar en algunos casos múltiples luxaciones.

La scordera es clásicamente el último signo importante, aunque no el más constante. Aparece generalmente en la adolescencia.

En cuanto a su etiología, se han podido observar alteraciones endocrinas, especialmente de la glándula tiroide (hipotiroidismo en todos los miembros de una familia).

La disovaria es frecuente (amenorreas, menopausas precoces, etc.).

Las alteraciones pratiroides han sido sólo discretamente señaladas hasta la fecha.

El dosaje del calcio sérico en la osteopsatirosis ha demostrado, en la mayoría de los casos, una hipercalcemia, la que unida a la fragilidad ósea y descalcificación del esqueleto, son razones para evocar un hiperparatiroidismo en un buen

número de casos de osteopsatirois. Un trabajo americano relata un caso de enfermedad de Lobstein, el cual, tratado con extracto paratiroides parenteral, presentó una agravación de sus alteraciones clínicas y biológicas. Dos casos tratados con paratiroidectomía han dado buenos resultados.

Sin embargo, otros autores que han discutido el rol de las paratiroides en la enfermedad de Lobstein, llegaban a la conclusión de hipoparatiroidismo basados en los resultados de la interferometría. A pesar de que la investigación de la sífilis ha sido negativa, algunos autores se inclinan a pensar que esta distrofia hereditaria y familiar que afecta a todos los tejidos salidos del mesenquima primitivo. (esqueleto, ligamentos, escleróticas) sea una manifestación de sífilis hereditaria tardía.

Su pronóstico es siempre grave, especialmente la forma congénita, en la cual los casos descritos han fallecido antes de los 2 años a consecuencia de una enfermedad intercurrente.

Es importante recordar las formas abortivas de la osteogénesis, en las cuales la alteración de tejido óseo esté perturbado en menor grado. Estas formas no serían tan raras como podría creerse y se manifiestan por delgadez del esqueleto, fracturas por causas poco importantes, escleróticas azules, alteraciones auditivas.

Siendo su pronóstico muy grave en cuanto a curabilidad, es casi necesario decir que su tratamiento es muy pobre.

El extracto tiroideo, el paratiroideo, vitamina D, helioterapia, etc., han dado muy escasos resultados. El tratamiento se reduce solamente a medidas higiénico-dietéticas y corregir las deformaciones que se produzcan inmovilizando las fracturas.

E. P. P., 3 años, hijo de padres sanos, nacido en parto de término, alimentación natural hasta los 2 meses, después leche condensada, a los 8 meses sopas. La mamá explica que sólo a los dos años se dió cuenta que no podía andar.

**Enfermedad actual.** — Niño en posición activa, que habla sólo monosílabos, entiende de realizar algunas órdenes.

Longitud: 72 cms.; peso: 8 kilos. Piel morena pálida, con elementos supurados de impétigo en el cuero cabelludo. Escaso panículo adiposo. Polimicroadenopatía cervical e inguinal discreta.

**Sistema osteo-articular.** — Articulaciones indoloras, libres, móviles y laxas, en tal forma que agregada hipotomía muscular, le permite toda clase de movimientos.

Gran deformidad torácica, clavículas angulosas, rosario costal. Deformidades también angulosas en los antebrazos, muslos y piernas.

Cráneo. — Bien osificado, cabellos bien implantados, circunferencia craneal, 49 cms., con frontal prominente.

Cara. — Ojos, motilidad conservada, pupilas reaccionan bien a la luz y acomodación conjuntivas azulejas.



Boca. — Lengua saburral, fauces rojas sin exudados. Dientes en buen estado de conservación (20 piezas).

Cuello. — Cilíndrico, sin particularidades.

Tórax. — Estrecho y con acentuada deformación, hay disnea y tos. tipo respiratorio costo abdominal y con frecuencia respiratoria igual a 40 en el minuto; perímetro torácico, 44 cms.

Pulmones. — Percusión sin particularidades, auscultación estertores roncantes y sibilantes en ambos pulmones.

Corazón. — El corazón se percute dentro de un área aparentemente normal. Se palpa el choque de la punta en el 4.º espacio por fuera de la

línea mamilar. Tonos se auscultan normales en sus focos anatómicos. Pulso regular y con una frecuencia de 130 en el minuto. No fué posible tomar la presión arterial.

Abdomen. — Globuloso, hígado se aprecia aumentado de volumen con un borde cortante. Bazo no se palpa.

Genitales. — Nada especial.

Extremidades. — Con las deformaciones descritas anteriormente, motilidad pasiva, sensibilidad y reflejos normales.

### EXÁMENES PRACTICADOS EN EL SERVICIO

Radioscopia del pulmón. — Sombras densas en ambas regiones biliares. Reacción Mantoux, negativa.

Radiografía del esqueleto. — (Brazo y miembros inferiores) Fracturas múltiples en el esqueleto de ambos antebrazos. Deformaciones con signos de raquitismo en las epífisis de los miembros inferiores.

Conclusiones del radiólogo. — Raquitismo, osteopsatirois,

Reacción de Kahn y Wassermann: Negativa.

Dosificación de calcio y fósforo:

Fósforo: 5,3 miligramos.

Calcio: 11 miligramos %.

Recuento globular y fórmula:

Glóbulos rojos: 5.130.000.

Glóbulos blancos: 10.800.

Fórmula leucocitaria:

Linfocitos: 38.

Eosinófilos: 3.

Monocitos: 6.

Basófilos: 0.

Neutrófilos: 53 %.

Evolución. — De acuerdo con los antecedentes y exámenes precedentes, nuestro diagnóstico fué de una osteopsatirois. Planteado este diagnóstico y deducido del curso posterior de la enfermedad, no constituyó una sorpresa para nosotros su fallecimiento a consecuencia de una bronconeumonía después de una permanencia de 3 meses en el Servicio.

### PROTOCOLO DE AUTOPSIA

Niño masculino de unos 4 años de edad. Piel morena; elasticidad de ella disminuida. Panículo adiposo escaso. Rigidez cadavérica generalizada. Pelo corto, negro, cejas y pestañas del mismo color. Conjuntivas oculares opacas. Iris café oscuro.

Boca. — Paladar ojival, Dentadura en buen estado.

Tórax. — Deformación en tonel de la caja torácica, Angulos condro-costales muy salientes (rosario costal), Clavículas angulosas.

**Abdomen.** — Pared abdominal ligeramente globulosa. Genitales externos. hipoplásticos.

**Extremidades.** — Presenta grandes deformidades angulosas, más marcadas en las porciones distales de los huesos largos. Al examinar los huesos se encuentran múltiples tumoraciones irregulares, especialmente a nivel de las diáfisis, que corresponden a callos óseos en diferentes periodos de evolución. Al corte, las diáfisis óseas presentan zonas de consistencia blanda, color rojizo, que alternan con zonas de consistencia cartilaginosa de color blanco amarillento. (Se deja un trozo de hueso del tercio medio del fémur derecho, cerca de un callo óseo, para exámen histológico).

Las lesiones descritas se aprecian especialmente marcadas en los cuatro miembros, siendo más pronunciadas a nivel de las piernas y ante-brazos.

**Cráneo deformado** con prominencia de los lóbulos frontales a nivel de la región superciliar. Al corte, se aprecian proliferaciones óseas irregulares, especialmente a nivel de la lámina interna.

**Cerebro:** Surcos borrados. Circunvoluciones aplanadas. Meninges congestionadas. Ventriculos laterales de tapizamiento liso; contienen escasa cantidad de líquido claro, transparente. Plexos coroides ligeramente congestionados. Al corte, el cerebro, cerebelo, bulbo raquídeo, protuberancia y núcleos grises de la base no presentan lesiones macroscópicas.

**Pulmones:** Pleuras lisas húmedas y brillantes. Al tacto se aprecia un ligero aumento de la consistencia de ambas bases pulmonares. Al corte, se encuentra el tercio inferior de ambos pulmones congestionados, con zonas sobresalientes, deslustradas, de color blanco amarillento, de tamaño lenticular y sub-lenticular, que a la expresión dan salida a un líquido turbio, mucopiohideo. El resto de los parénquimas pulmonares aparecen congestionados. Los bronquios grandes y medianos intra-pulmonares presentan su mucosa en parte deslustrada, congestionada, cubierta por exudado mucopiohideo.

**Laringe, tráquea y esófago.** — Nada especial.

**Corazón.** — En diástole. Miocardio de color rojo azulado oscuro, de consistencia carnosa. Coronarias permeables, Aorta y velos valvulares sin lesiones macroscópicas.

**Abdomen.** — Peritoneo liso, húmedo y brillante.

**Hígado.** — Con su estructura conservada, color café rojizo. Densidad conservada.

**Vesícula biliar.** — Contiene bilis fluída, de color verde oscuro. Mucosa sana.

**Bazo.** — Chico, duro.

**Riñones.** — Cápsula desprende fácilmente. Superficie externa lisa, húmeda y brillante. Al corte, aparece la cortical de espesor normal, bien diferenciada de la zona medular. El color del parénquima renal es café rojizo.

**Cálices, pelvis, uréteres y vejiga urinaria.** — Nada especial.

**Cápsulas suprarrenales.** — Cadavéricas.

**Páncreas.** — Ligeramente congestionado.

**Estómago.** — Vacío. Mucosa sana.

**Intestino.** — Sin lesiones de su mucosa.

#### DIAGNOSTICO ANATOMO PATOLOGICO MACROSCOPICO

Fecha: 12-VI-1943.

**Cereopsatirosis** (osteogénesis imperfecta tardía).

Fracturas óseas múltiples con grandes deformaciones y múltiples callos óseos en diferentes períodos de evolución. Estas lesiones están más marcadas a nivel de las porciones distales de las cuatro extremidades.

Ligera deformación de la bóveda craneana con prominencias frontales e irregularidades de la lámina interna.

**Raquitismo.** — Deformación en tonel de la caja torácica.

Rosario costal. Paladar ojival.

**Bronconeumonía de ambas bases pulmonares.** — Coagulación en diástole.

Congestión y edema cerebral; el encéfalo pesa 1,200 grs.

Cianosis visceral generalizada.

Bazo chico, duro, pesa 20 grs.

**Naturaleza de la muestra.** — Trozo de hueso del tercio medio del fémur derecho.

Al microscopio se aprecia mal conformación ósea, consistente en disposición irregular de los osteoblastos y calcificaciones irregulares. En otras regiones hay reabsorción calcárea y reemplazo por tejido fibroso cicatricial. Todavía se aprecia en medio de tejido óseo grandes zonas de cartílago hialino. Hay también regiones con tejido granulatorio muy vascularizado.

**Resumen.** — Las lesiones óseas corresponden al cuadro histológico descrito en la osteopsatirosis (osteogénesis imperfecta).