

Manejo de deformidades de los miembros inferiores con clavos intramedulares telescópicos en pacientes con osteogénesis imperfecta: resultados clínicos y funcionales

Dr. Oswaldo Lázala Vargas*, Dr. Germán Roa Bohórquez**

* Coordinador, Unidad de Ortopedia y Traumatología, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia. Jefe del Servicio de Ortopedia Infantil, Fundación Hospital La Misericordia (HOMI).

** Residente de IV año, Programa de Ortopedia y Traumatología, Universidad Nacional de Colombia.

Correspondencia:

Dr. Oswaldo Lázala Vargas
Av. 119 No. 114-87, Bogotá, Colombia.
Tel. (571) 6190311, Cel. 3102102085
olazala@yahoo.com

Fecha de recepción: octubre 12 de 2009

Fecha de aprobación: enero 25 de 2010

Resumen

Introducción: la osteogénesis imperfecta (OI) se caracteriza por fragilidad ósea y deformidades esqueléticas. Es causada por alteraciones en los genes COL1A1 y COL1A2, responsables de la formación del colágeno tipo I. A partir de la década de los 90, se extendió el uso de los bifosfonatos como tratamiento médico sintomático de la OI. Lázala y Solaque publicaron una serie de pacientes manejados con pamidronato. El tratamiento quirúrgico se indica principalmente en pacientes con esqueleto inmaduro, deformidades importantes y fracturas recurrentes asociadas a una presentación severa de la enfermedad. En la Fundación Hospital de la Misericordia (HOMI) se usan las osteotomías correctoras más clavos telescópicos intramedulares (tipo Fassier-Duval).

Materiales y métodos: este estudio tipo serie de casos revisa los pacientes operados en HOMI durante el período de marzo de 2007 a diciembre de 2008. Se incluyeron únicamente aquellos pacientes a los que se les pudo completar un seguimiento mínimo de un año.

Resultados: se presentan 13 clavos implantados en 9 fémures y 4 tibias. La corrección promedio del antecurvatum tanto en fémur como en tibia fue de 31,6° y la corrección promedio del varo fue de 17,8°. Hubo una mejoría en la funcionalidad de 2 puntos según la escala de Bleck.

Discusión: el bajo número de casos presentados no permite obtener conclusiones definitivas. Sin embargo, en nuestro concepto los clavos telescópicos de Fassier-Duval surgen como una alternativa adecuada para el manejo de deformidades de los miembros inferiores en estos pacientes.

Palabras clave: osteogénesis imperfecta, dispositivos de fijación ortopédica, fijación interna de fracturas.

[Rev Col Or Tra 2010; 24(1): 47-52]

Abstract

Introduction: Osteogenesis imperfecta (OI) is characterized by brittle bones and skeletal deformities. It is caused by alterations in the COL1A1 and COL1A2 genes, responsible for the formation of collagen type I. From the 90s, the widespread use of bisphosphonates for symptomatic medical treatment of OI is increasing. Lazala and Solaque published a series of patients treated with pamidronate. Surgical treatment is indicated in patients with immature skeleton, bone deformities and recurrent fractures associated with a severe disease presentation. In Fundación Hospital La Misericordia (HOMI) in Bogotá, corrective osteotomies plus telescopic intramedullary nails (Fassier-Duval type) are used.

Methods: This case series study reviews the patients operated at HOMI during March 2007 to December 2008. We included only those patients who were able to complete at least one year follow-up.

Results: We have implanted 13 nails in 9 femurs and 4 tibias. The average correction antecurvatum in both femur and tibia was 31.6° and the average correction for varus was 17.8°. There was an improvement of 2 points in functionality according to Bleck scale.

Discussion: The low number of cases does not allow definitive conclusions. However, in our opinion the Fassier-Duval telescopic nail system emerge as a suitable alternative for the management of lower limb deformities in these patients.

Key words: Osteogenesis imperfecta, orthopedic fixation devices, fracture fixation internal.

[Rev Col Or Tra 2010; 24(1): 47-52]

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) se caracteriza por fragilidad ósea y deformidades esqueléticas. Es causada por alteraciones en los genes COL1A1 y COL1A2, responsables de la formación del colágeno tipo I.

La llamada “enfermedad de los huesos de cristal” ha estado presente de tiempo atrás en la humanidad: arqueólogos ingleses en 1922 reportaron el hallazgo de una momia egipcia con huesos wormianos, dientes pequeños color ámbar y deformidades óseas, características todas estas de OI. Sin embargo, la denominación de OI fue acuñada por el anatomista holandés Vrolik hasta 1849, al describir mortinatos con características típicas de la enfermedad.

La incidencia reportada en diversos estudios de OI varía desde 1:10 000 hasta 1:60 000 recién nacidos vivos, aunque la cifra más aceptada se sitúa alrededor de 1:20 000 recién nacidos vivos. Con la tasa de natalidad reportada por el DANE en el año 2007, en Colombia nacerían unos 45 a 50 niños con OI cada año.

La prevalencia de la enfermedad también varía considerablemente de un estudio a otro, pero el promedio se sitúa alrededor de 10,6 por 100 000 habitantes. Esto significaría que actualmente habría unos 4500 pacientes en Colombia. Sin embargo, hay que tener en cuenta que esta cifra abarcaría todos los tipos de OI, es decir, desde algunos casos muy leves (tipo I) que no se diagnostican, hasta los casos fatales en los primeros meses de vida (tipo II), lo cual reduce el universo de pacientes.

La clasificación más extendida de los pacientes con OI es la del australiano Sillence (1) quien en 1979 dividió la enfermedad en cuatro tipos basados en la edad de presentación, las características fenotípicas, los hallazgos radiográficos y el tipo de transmisión genética. Aunque la clasificación de Sillence sigue siendo la más ampliamente utilizada y aceptada, en la práctica resulta difícil ubicar de manera clara a los pacientes en los diferentes tipos descritos por él. Glorieux (2) y otros autores han descrito nuevos tipos de OI (3, 4).

Cuando hay duda en el diagnóstico clínico, y aún cuando el diagnóstico es certero, es recomendable solicitar una densitometría ósea y biomarcadores de formación y resorción ósea. Con algunos estudios genéticos específicos se puede detectar hasta el 90% de las mutaciones del colágeno tipo I (5).

A partir de la década de los 90, se extendió el uso de los bifosfonatos como tratamiento médico sintomático de la OI. Aunque los efectos benéficos de los bifosfonatos no se han

documentado en estudios aleatorizados, existen numerosos estudios observacionales que muestran resultados favorables después de las primeras semanas de tratamiento con disminución del dolor, disminución de la incidencia de fracturas, aumento de la masa mineral vertebral y aumento del grosor de la cortical de los huesos largos, así como sensación de bienestar y mejoría de la capacidad de deambulación (5, 6). En nuestro medio, Lázala y Solaque publicaron una amplia serie de pacientes con OI manejados especialmente con pamidronato (5).

Uno de los principales problemas en la historia natural de la osteogénesis imperfecta es la presencia de deformidades severas que imposibilitan la marcha. Estas deformidades pueden ser secundarias al efecto de la enfermedad sobre el hueso en desarrollo o a fracturas recurrentes que consolidan en mala unión. El tratamiento quirúrgico se indica principalmente en pacientes con esqueleto inmaduro, con deformidades importantes y fracturas recurrentes asociadas a una presentación severa de la enfermedad, pero que tienen posibilidad de marcha. Las osteotomías para realineación y el enclavijamiento endomedular con clavos telescópicos elongables han mostrado resultados satisfactorios en las condiciones funcionales del niño. En la Fundación Hospital de la Misericordia (HOMI) se usa esta técnica para el manejo quirúrgico de las deformidades severas y se realiza con clavos Fassier-Duval.

El objetivo de este trabajo es describir tanto el perfil clínico de estos pacientes como los resultados obtenidos con esta técnica, especialmente el grado de corrección de las deformidades, los resultados clínicos y funcionales y las complicaciones.

Materiales y métodos

El presente estudio es una serie de casos que incluye los pacientes con OI tratados con osteotomías de realineación más fijación endomedular con clavos de Fassier-Duval en la Fundación Hospital de la Misericordia (HOMI), de marzo de 2007 a diciembre de 2008. Se incluyeron únicamente aquellos pacientes a los que se les pudo completar el seguimiento mínimo de un año.

En la evaluación preoperatoria se tuvieron en cuenta los siguientes aspectos: edad al momento de la consulta, edad de diagnóstico, clasificación de la enfermedad, sexo, antecedentes familiares, manifestaciones extra-esqueléticas, grado y tipo de deformidad, número de fracturas previas, antecedentes de tratamiento quirúrgico y manejo con bifosfonatos.

En la evaluación posoperatoria se tuvieron en cuenta los siguientes parámetros: grado de corrección de las deformidades, número de osteotomías realizadas en cada hueso y funcionalidad de acuerdo con la escala de Bleck.

Los datos fueron tabulados y se les aplicaron pruebas estadísticas básicas.

Técnica quirúrgica

Es importante realizar un adecuado planeamiento preoperatorio, utilizando los postulados de Paley para la corrección de deformidades uniapicales o multiapicales de los miembros inferiores (7, 8). El diámetro del clavo se determina teniendo en cuenta la amplitud del canal medular en las proyecciones AP y lateral. La longitud de la pieza hembra se calcula desde el punto de inserción hasta 7 mm proximal a la fisis. También debe calcularse el tamaño de la porción roscada del componente macho dependiendo de la altura de la epífisis distal (9). La cirugía se realiza bajo anestesia general, en mesa radiolúcida, con el uso permanente de intensificador de imágenes y el paciente en posición supina o lateral. La intervención se puede realizar mediante la técnica de osteotomía percutánea e introducción del clavo vía antero-grada o mediante osteotomía abierta y fresado retrógrado del fragmento proximal. Se hacen las osteotomías necesarias de acuerdo al número de centros de rotación angular (CORA) encontrados. En todos los casos el fresado debe realizarse hasta 5 mm proximal a la fisis.

Después de realizadas las osteotomías y con el canal endomedular preparado, se avanza el componente macho del clavo haciendo las reducciones necesarias hasta anclarlo en la epífisis después de atravesada la fisis distal. Posteriormente, se inserta la parte hembra que ha sido recortada previamente y se ancla en la epífisis proximal. Se corta el remanente del clavo macho.

Resultados

De marzo del 2007 a diciembre del 2008, se intervinieron 10 pacientes con OI con osteotomías de realineación más fijación endomedular con clavos de Fassier-Duval. En total, se implantaron 19 clavos. Se pudo realizar un seguimiento mínimo de un año a 6 pacientes (13 clavos), los cuales se seleccionaron para el estudio. De éstos, 4 eran niños y 2 niñas, con una edad promedio al momento de la consulta de 5,6 años y una edad al diagnóstico de 1,9 años. En promedio, el número de fracturas previas fue de 6. Los resultados de la valoración preoperatoria aparecen en la tabla 1.

Tabla 1. Resultados de la valoración preoperatoria.

Variable	Frecuencia	Porcentaje (%)
Escleras azules	4	66,7
Déficit auditivo	2	33,3
Dentinogénesis imperfecta	4	66,7
Mutación <i>di novo</i>	4	66,7
OI tipo III	3	50
OI tipo IV	3	50
Cirugía(s) previa(s)	3	50
Pamidronato previo	6	100
Antecedentes familiares positivos	2	33,3

De los 13 clavos colocados, 9 fueron en el fémur y 4 en la tibia. Las deformidades encontradas fueron antecurvatum y varo, con un promedio de angulación de 41,5° y 25,2° respectivamente. Las angulaciones mejor corregidas fueron el antecurvatum en el fémur, seguida del antecurvatum en la tibia con 45° y 33,5° respectivamente. La corrección promedio del antecurvatum tanto en fémur como en tibia fue de 31,6°, lo que representa un 69,7% de corrección.

Preoperatoriamente, de los 13 segmentos óseos intervenidos 12 (92%) tuvieron deformidad en varo. La corrección promedio del varo fue de 17,8° evidenciando un porcentaje de mejoría del 70,2%. Sin embargo, en la tibia se obtuvieron mejores resultados de corrección en ambos planos que en el fémur (82,8% en el plano mediolateral y 76,3% en el anteroposterior). Por otro lado, el mayor porcentaje de deformidad residual correspondió al antecurvatum del fémur (39,5%). Las mediciones de deformidad pre y posoperatorias se encuentran en la tabla 2.

Tabla 2. Distribución de las deformidades de los pacientes.

Clavo No.	Hueso	Deformidad preoperatoria			Deformidad posoperatoria				
		AP	ML		AP	ML			
1	Fémur	7°	Antecurvatum	36°	Varo	6°	Antecurvatum	10°	Varo
2	Fémur	90°	Antecurvatum	20°	Varo	4°	Antecurvatum	14°	Varo
3	Tibia	50°	Antecurvatum	15°	Varo	5°	Antecurvatum	4°	Varo
4	Tibia	28°	Antecurvatum	20°	Varo	4°	Antecurvatum	0°	
5	Fémur	20°	Antecurvatum	30°	Varo	16°	Antecurvatum	10°	Varo
6	Fémur	48°	Antecurvatum	36°	Varo	18°	Antecurvatum	4°	Varo
7	Fémur	21°	Antecurvatum	12°	Varo	5°	Antecurvatum	5°	Valgo
8	Tibia	35°	Antecurvatum	28°	Valgo	5°	Antecurvatum	10°	Valgo
9	Fémur	50°	Antecurvatum	40°	Varo	15°	Antecurvatum	12°	Varo
10	Fémur	39°	Antecurvatum	20°	Varo	10°	Antecurvatum	10°	Varo
11	Tibia	21°	Antecurvatum	5°	Varo	2°	Antecurvatum	0°	Varo
12	Fémur	60°	Antecurvatum	18°	Varo	20°	Antecurvatum	8°	Varo
13	Fémur	70°	Antecurvatum	47°	Varo	18°	Antecurvatum	8°	Varo

AP: anteroposterior, ML: mediolateral

Se compararon las diferencias de las medias de la angulación de las deformidades pre y posoperatorias mediante la prueba t de student. Para la angulación anteroposterior (AP) se encontró una diferencia significativa entre el pre y el posoperatorio de 31,6° ($p = 0,00022$) mientras que para la angulación mediolateral fue de 17,8° ($p = 0,000007$).

En promedio, para la corrección angular se realizaron 1,7 osteotomías en cada hueso (entre 1 y 3). El promedio de duración de las intervenciones fue de 3,6 horas para una duración de 2,2 horas por clavo. La estancia hospitalaria promedio fue de 3,2 días.

Todos los pacientes fueron protegidos con inmovilizaciones externas (férula, yeso o espica) que se mantuvieron por 1,5 meses en promedio. A los tres meses de seguimiento, en todos los pacientes se encontró consolidación de las osteotomías (figuras 1 y 2). No hubo variaciones en las angulaciones en ningún plano en el seguimiento y solo se presentó como complicación la migración proximal del componente macho de un clavo de tibia que requirió reposicionamiento y bloqueo con un clavo de Kirschner a través de su orificio de bloqueo.

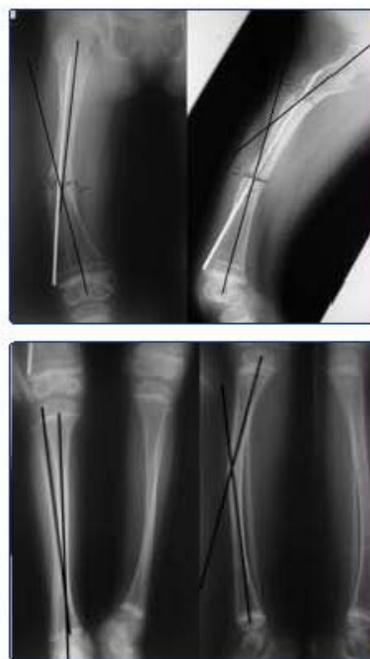


Figura 1 a, b. Imágenes radiológicas preoperatorias de la paciente D. B. G., de 6 años de edad, con deformidades en fémur y tibia derechos secundarias a fracturas previas y encurvamiento por osteogénesis imperfecta. Osteosíntesis fallida en fémur con TENS.

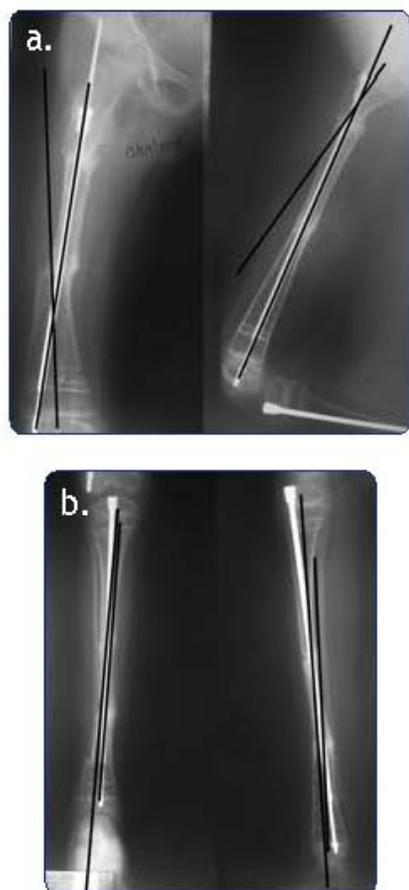


Figura 2 a, b. Imágenes radiológicas posoperatorias de la paciente de la figura 1. Nótese dos osteotomías correctoras en el fémur y tres en la tibia. El macho un tanto largo en el fémur obligó a recortarlo en un segundo tiempo.

En los pacientes se encontró que el inicio de apoyo promedio fue de 3 meses y al comparar el puntaje de la escala de Bleck pre y posoperatorio hubo una mejoría en la funcionalidad de 2 puntos en promedio a los 6 meses. Esta diferencia, evaluada mediante la prueba t de student, no fue significativa ($p = 0,11$).

Discusión

El tratamiento quirúrgico correctivo de las deformidades óseas en osteogénesis imperfecta mediante osteotomías múltiples y enclavamiento endomedular fue descrito hace más de 40 años por Sofield y Millar (10). Sin embargo, esta técnica implica un gran trauma quirúrgico, un mayor riesgo de pseudoartrosis y una alta tasa de migración debida a los clavos rígidos que se quedan cortos ante el crecimiento óseo del niño, perdiendo su papel protector y tornándose en un factor de deformidad y mayor riesgo de fractura.

Las altas tasas de complicaciones han puesto de manifiesto la necesidad de un dispositivo de fijación interno que

proporcione mayor rigidez, que pueda ser colocado a través de incisiones mínimas y que además se elongue con el crecimiento óseo permitiendo así que se mantenga la alineación por mayor tiempo y disminuyendo la necesidad de realizar cirugías de revisión.

Desde la presentación del clavo de Fassier-Duval en el Congreso de la AAOS en el año 2000, comenzamos a realizar contactos para lograr su introducción en el país, lo cual se logró en marzo de 2007 mediante un seminario teórico-práctico realizado en la Fundación Hospital de la Misericordia de Bogotá.

Los resultados del seguimiento inicial de este tipo de clavos son prometedores con una significativa corrección de la deformidad, conservación de la alineación dentro del primer año posoperatorio y notoria mejoría funcional del paciente.

En este trabajo, los pacientes tenían una OI tipo III y IV según la clasificación de Silience, mayor indicación para llevar a cabo la corrección quirúrgica. Todos los pacientes recibieron un mínimo de 2 a 3 ciclos de pamidronato intravenoso antes de la intervención con el fin de mejorar la calidad ósea. La mayoría de los casos fueron mutaciones *de novo*, sin ningún antecedente familiar.

El clavo utilizado carece de un adecuado sistema de bloqueo distal y la estabilidad rotacional es precaria; por esta razón, todos los pacientes fueron protegidos con inmovilizaciones externas por cuatro a seis semanas.

Como complicaciones se encontró la migración proximal del componente macho en una tibia que se corrigió quirúrgicamente y el encorvamiento de los componentes macho y hembra de un clavo ante un nuevo trauma sufrido por uno de los pacientes que requirió el cambio del componente.

El bajo número de casos presentados no permite obtener conclusiones definitivas. Sin embargo, en nuestro concepto los clavos telescópicos de Fassier-Duval surgen como una alternativa adecuada para el manejo de deformidades de los miembros inferiores en pacientes con OI y esqueleto inmaduro.

Referencias bibliográficas

1. Silience DO, Senn AA, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* 1979; 16: 101.
2. 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 Oct; 339(14): 947-52.

3. 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.
4. 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.
5. Lázala Vargas O, Solaque H. Terapia con bifosfonatos en osteogénesis imperfecta. *Rev Col Or Tra* 2009; 23(2): 109-14.
6. Burnei G, Vlad C, Georgescu I, Gavrilu TS, Dan D. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. *J Am Acad Orthop Surg* 2008 Jun; 16(6): 356-66.
7. Paley D, Tetsworth K. Mechanical axis deviation of the lower limbs. Preoperative planning of multiapical frontal plane angular and bowing deformities of the femur and tibia. *Clin Orthop Relat Res* 1992 Jul; (280): 65-71.
8. Paley D, Tetsworth K. Mechanical axis deviation of the lower limbs. Preoperative planning of uniapical angular deformities of the tibia or femur. *Clin Orthop Relat Res* 1992 Jul; (280): 48-64.
9. Esposito P, Plotkin H. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: current concepts. *Curr Opin Pediatr* 2008 Feb; 20(1): 52-7.
10. Sofield HA, Millar EA. Fragmentation, realignment, and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children. A ten-year appraisal. *J Bone Joint Surg Am* 1959; 41: 1371-91.