

# Osteogénesis imperfecta y otosclerosis

AUTORES

Terré Falcón R\*  
Paulino Herrera A\*\*  
Urbano Urbano JJ\*\*  
Sánchez González F\*\*  
Martínez Sempere M\*\*\*  
Guillén Guerrero V\*\*  
Enrique García V\*  
Caballero Villena J\*\*\*\*

Servicio ORL Hospital de Mérida.

\*Médico residente  
\*\*FEA del servicio  
\*\*\*Jefe de sección  
\*\*\*\*Jefe de servicio

## Osteogenesis imperfect and otosclerosis

### RESUMEN

En el presente trabajo presentamos un caso de otosclerosis en un paciente con osteogénesis imperfecta con herencia autosómica dominante, que presentaba escleróticas azules, fragilidad ósea e hipoacusia de transmisión. En nuestro paciente se demostró una fijación del estribo y se realizó estapedectomía. Describimos los hallazgos quirúrgicos y las dificultades técnicas que surgieron durante la intervención.

### PALABRAS CLAVE:

Osteogénesis imperfecta. Otosclerosis.

### SUMMARY

*In the present paper we show a case of osteogenesis imperfecta with autosomal dominant inheritance, this patient had sclerae, bone fractures and conductive hearing loss. In our patient fixed footplates was encountered and stapedectomy was performed. We describe the operative findings and the technical difficulties we had during surgery.*

### KEY WORDS:

*Osteogenesis imperfecta. Otosclerosis.*

## Introducción

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad poco frecuente del tejido conectivo, que se presenta de forma generalizada y es de transmisión hereditaria<sup>1</sup>. Comprende un grupo heterogéneo de alteraciones entre las que destacan tanto las manifestaciones esqueléticas (osteoporosis, fragilidad ósea, múltiples fracturas, etc.) como extraesqueléticas (escleróticas azules, sordera, anomalías dentarias, etc.)<sup>2</sup>.

La síntesis defectuosa del colágeno se produce bien por mutaciones en los genes encargados de formar el procolágeno o bien por defectos en las enzimas encargadas de su procesamiento y ensamblaje<sup>3</sup>.

De acuerdo con los datos del estudio cooperativo español de malformaciones congénitas, la incidencia de la osteogénesis imperfecta en nuestro país se sitúa en torno al 1 por cada 40.000 nacimientos<sup>4</sup>. En el estudio epidemiológico realizado por Sillence y cols.<sup>5</sup>, la incidencia de osteogénesis imperfecta tipo I, es de 1 por cada 30.000 nacimientos, su prevalencia de un caso por cada 30.000 habitantes y la tasa de nuevas mutaciones de 0,26 y 0,3 x 100.000. Para el tipo II, se calcula una incidencia de 1,6 por cada 100.000 recién nacidos. En su serie, el número de casos para el tipo III es ocho veces menor que el del tipo I, con una incidencia de un caso por cada 68.000 recién nacidos vivos y una prevalencia de uno por cada 200.000 habitantes. El tipo IV es la forma de osteogénesis imperfecta más infrecuente<sup>6</sup>.

La osteogénesis imperfecta congénita es generalmente severa, conduciendo a la muerte intraútero o poco tiempo después del nacimiento. La causa más frecuente de la muerte es por daño cerebral, producido al carecer éste de

protección ósea, o por insuficiencia respiratoria, debida a un tórax inestable por múltiples fracturas costales<sup>7</sup>. Las manifestaciones clínicas de la osteogénesis imperfecta tarda son más leves, caracterizándose por la tríada de fragilidad ósea, escleróticas azules y sordera. Aunque la transmisión genética de esta enfermedad es compleja, generalmente se acepta que la variante congénita se transmite de forma autosómica recesiva, mientras que la tarda presenta una herencia autosómica dominante<sup>8</sup>.

La hipoacusia es uno de los principales hallazgos en la osteogénesis imperfecta<sup>9</sup>. Generalmente la pérdida de audición es de tipo conductiva, pero no son infrecuentes las sorderas mixtas o neurosensoriales. Algunos pacientes tienen un tipo de hipoacusia en un oído, y otro en el oído contralateral. La aparición de vértigo es mucho menos frecuente que la sordera<sup>9</sup>.

## Caso Clínico

Antecedentes personales: No alergias medicamentosas conocidas. No HTA, no DM, no DL. Rinoconjuntivitis estacional. Osteogénesis imperfecta de herencia autosómica dominante. Múltiples fracturas: Tobillo izquierdo, olécranon codo izquierdo y cúbito brazo izquierdo. Intervenido quirúrgicamente de fractura de tobillo izquierdo y de estrabismo convergente del ojo izquierdo. Antecedentes familiares: Madre y tío materno con osteogénesis imperfecta. Motivo de consulta: Paciente varón de 19 años consulta por pérdida de audición progresiva de oído derecho sin acúfenos ni vértigos acompañantes de 2 años de evolución. No patología ótica actual ni en el pasado. Exploración ORL: Orofaringe: Sin hallazgos patológicos en

la actualidad. Fosas nasales: Sin hallazgos patológicos en la actualidad. Otoscopia: Ambos oídos presentan aspecto normal sin hallazgos patológicos. Acumetría: Rinne negativo en oído derecho y Weber lateralizado hacia la derecha. Nasofibrolaringoscopia: Fosas nasales normales. Cavum libre. Rodetes tubáricos de tamaño, morfología y de apariencia permeable. Faringe e hipofaringe normales. Laringe y cuerdas vocales de aspecto macroscópico normal y con buena movilidad. Pruebas complementarias: Impedanciometría: Disminución de la complianza en oído derecho, así como ausencia de reflejos. Audiometría tonal liminar: Oído Izquierdo: Niveles auditivos por encima de 20 dB. Oído Derecho: Hipoacusia de transmisión de 60 dB. TAC Cráneo y oídos: No se evidencian alteraciones reseñables. Tratamiento: Ante la sospecha de otosclerosis del oído derecho se plantea al paciente la posibilidad de realizar una timpanotomía exploradora. Durante la intervención quirúrgica se evidencia la fijación de la platina del estribo por lo que se realiza estapedectomía convencional.

## Discusión

La principal manifestación clínica de la osteogénesis imperfecta tarda son las fracturas espontáneas, en los casos más severos las fracturas pueden exceder en número a 60. Estas fracturas suelen aparecer entre los dos y seis años de vida. La frecuencia de las fracturas óseas disminuye tras la pubertad, volviendo a aumentar en las mujeres después de la menopausia. El color azulado de la esclerótica puede observarse en el momento del nacimiento, y es un hallazgo típico de la osteogénesis imperfecta, aunque puede aparecer en otras situaciones como el síndrome de Ehlers-Danlos y el de Marfan<sup>1</sup>. Las escleróticas no son un parámetro diagnóstico fiable<sup>6</sup>, pero en nuestro caso existían las típicas escleróticas azules (figura 1).



Figura 1: Fotografía de los ojos del paciente, donde podemos evidenciar la existencia de escleróticas azules.

La sordera afecta del 20 al 60 por 100 de estos pacientes, con mayor frecuencia es de conducción o de tipo mixto<sup>10</sup>. En nuestro caso existía una hipoacusia de transmisión del oído derecho con un GAP de 30 dB (figura 2).

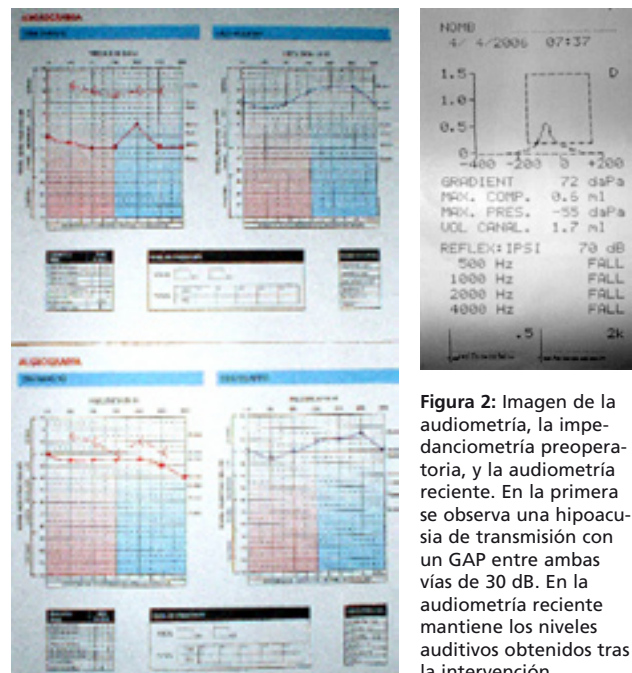


Figura 2: Imagen de la audiometría, la impedanciometría preoperatoria, y la audiometría reciente. En la primera se observa una hipoacusia de transmisión con un GAP entre ambas vías de 30 dB. En la audiometría reciente mantiene los niveles auditivos obtenidos tras la intervención.

Otros datos clínicos que apoyaran el diagnóstico de osteogénesis imperfecta son: el aspecto típico de estos pacientes con cara triangular y cráneo sobresaliente (figura 1); manifestaciones articulares por hiper movilidad, con luxaciones frecuentes. La piel es a menudo fina, pudiendo ocurrir hemorragias subcutáneas. Puede existir una cierta tendencia a padecer hernias y enfermedades cardíacas por insuficiencia valvular. Estos pacientes pueden también presentar una dentinogénesis imperfecta, manifestada por unos dientes translúcidos y decolorados. Por supuesto, un dato importante para el diagnóstico de la osteogénesis imperfecta es su presentación familiar, en nuestro caso la herencia es autosómica dominante<sup>6</sup>, puesto que todos los miembros de esta familia presentan la enfermedad. Tres de ellos con afectación auditiva, y también intervenidos de estapedectomía.

La hipoacusia de transmisión en estos pacientes puede deberse a fracturas que causen una discontinuidad en la cadena osicular, las cuales suelen afectar a las ramas del estribo y/o al mango del martillo. Otra situaciones que puede originar una hipoacusia conductiva es la fijación por anquilosis de la cabeza del martillo a la pared medial del ático<sup>9</sup>, y la fijación del estribo por focos otoscleróticos<sup>11</sup>. Una sordera conductiva progresiva en pacientes con osteogénesis imperfecta suele asociarse con alteraciones de la platina, mientras que una sordera súbita suele producirse por fracturas de la cadena osicular<sup>12</sup>.

La hipoacusia neurosensorial que aparece en estos pacientes puede deberse a la entrada de sangre durante la intervención a los espacios del oído interno, puesto que las células acumuladas y las proteínas plasmáticas pueden alterar la dinámica del oído interno al variar la viscosidad de los líquidos laberínticos, o el potasio liberado de la histólisis de los eritrocitos puede cambiar el gradiente electrolítico de las células ciliadas e interferir con la despolarización, o puede deberse al desarrollo de una laberintitis osificante, o a la fractura de la cápsula ótica que produzca una lesión coclear, o que alteren la dinámica de los líquido endolaberínticos<sup>9</sup>.

En el estudio radiológico del hueso temporal de estos pacientes puede encontrarse descalcificación de la cóclea, esclerosis de la porción petrosa del temporal, siendo las celdillas mastoideas muy abundantes y bien neummatizadas. También puede llegar a verse una condensación muy localizada en el promontorio y ventana oval<sup>13</sup>. En nuestro caso todos los estudios de imagen craneales fueron normales, no evidenciándose ninguna de estas alteraciones.

Ante una hipoacusia conductiva en la osteogénesis imperfecta, con buena reserva coclear, debe realizarse timpanotomía exploradora y estapedectomía si se evidencia la fijación del estribo, como sucedió en nuestro caso. La técnica de estapedectomía en estos pacientes no difiere de la habitual en la osteogénesis simple, si bien debe ser más cuidadosa, pues existe mayor riesgo de fractura de la cadena osicular y de platina "flotante"<sup>14</sup>. En la osteogénesis imperfecta la mucosa del oído medio, particularmente la que recubre la ventana oval, es gruesa y muy vascularizada<sup>11</sup>, lo cual evidenciamos durante la intervención la cual resultó muy sangrante.

Los resultados de la cirugía en los pacientes con osteogénesis imperfecta, generalmente son series muy reducidas dada la rareza de esta enfermedad, no se puede analizar estableciendo una comparación directa con los resultados correspondientes en pacientes con otosclerosis simple, estudios basados en grandes números de intervenciones. Sin embargo, parece ser que en estos pacientes la ganancia en el postoperatorio inmediato es buena, similar a la otosclerosis mientras que a largo plazo la vía aérea vuelve a caer hasta su nivel preoperatorio<sup>15</sup>. Nuestro paciente hasta el momento presenta una recuperación de la vía aérea hasta límites de normalidad, pero no podemos conocer los resultados a largo plazo puesto que únicamente han transcurrido dos años desde la intervención.

Para algunos autores el riesgo de provocar una laberintización en los pacientes con osteogénesis imperfecta es superior al de la propia enfermedad otosclerótica<sup>15</sup>. Existen publicaciones en las que por los malos resultados obtenidos tras la estapedectomía en estos pacientes, exacerbación de la hipoacusia tras la cirugía, llegan a la conclusión de que en esta enfermedad la indicación de una prótesis auditiva es preferible a la intervención<sup>16</sup>, aunque el grueso de las publicaciones aboga por la realización de la intervención quirúrgica, sobre todo en el caso de personas jóvenes.

## Conclusiones

La hipoacusia que presentan los pacientes con osteogénesis imperfecta suele ser conductiva, por presentar una otosclerosis o por otros trastornos de la cadena osicular, aunque también pueden presentar una hipoacusia neurosensorial. El tratamiento de la fijación del estribo en esta enfermedad es la estapedectomía, teniendo ésta mayor dificultad técnica que en la otosclerosis simple. Los resultados de la cirugía son buenos en el postoperatorio inmediato, pudiendo variar cuando el control es a largo plazo<sup>1</sup>.

## Bibliografía

- Márquez Dorsch F. J., Sanz Fernández R., Villazon Ruiz L. J., Fernández F.-Vega L.: "Osteogénesis imperfecta y otosclerosis". *Acta otorrinolaring. Esp.* 1988, 39, 3 (163-165).
- de León Molinari P., Azcora San Julián C., Villazán Pérez C., Aquerreta Beola J.D., Alzina de Aguilar V.: "Osteogénesis imperfecta tipo III. A propósito de un caso". *Acta Pediátrica española*, 1992; Vol. 50, N.º 1.
- Cole WG: Osteogénesis imperfecta. Baillieres. *Clin Endocrinol Metabol*, 1998; 2:243-265.
- Rodríguez JI, Perera A, Regadera J, Collado R, Contreras F: II. Osteogénesis imperfecta letal. Estudio anatomopatológico (óptico y estructural) de ocho casos autopsiados. *An Esp Pediatr*, 1982; 17,18.
- Sillence DO, Barlow KK, Garber AP, May JG, Rimoin DL: Osteogenesis Imperfecta type II. Delineation of the phenotype whit reference to genetic heterogeneity. *Am J Med Genet*, 1984;17, 407.
- Pedersen, U.: "Osteogenesis imperfecta clinical features, hearing loss and stapedectomy". *Acta Oto-laryngol. (Stockh.)* 1985; (Suppl. 415): 1-36.
- Silence, D.O., y Rimoin, D.L.: "Classification of osteogenesis imperfecta". *Lancet*, 1978; 8072; 1041 - 1042.
- Bergstrom, L.: "Osteogenesis Imperfecta. Otologic and maxilofacial aspects". *Laryngoscope*, 1977; 87; (Suppl. 6): 1-42.
- Hawke, M.; Johnson, A., y Proops, D.: "Hystopathology of the temporal bone in osteogenesis imperfecta congenita: A report of 5 cases". *Laryngoscope*, 1985; 95; 193-199.
- Shapiro, J. R.; Pikus, A.; Weiss, G., y Rowe, D.W.: "Hearing and middle ear function in osteogenesis imperfecta". *JAMA*, 1982; 247; 2120 - 2126.
- Shea, J. J., y Postma, D. S.: "Finding and long-term surgical results in the hearing loss of osteogenesis imperfecta". *JAMA*, 1982; 247; 2120 - 2126.
- Armstrong, B. W.: "Stapes surgery in patients with osteogenesis imperfecta". *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.* 1984; 93; 634-636.
- Álvarez de los Heros, F.; Bruzon Cardiel, J.C., y Álvarez Vicent, J. J.: "A propósito de cinco casos del síndrome de Van der Hoeve". *Acta Orl Esp.* 1982; 33; (1-2): 326 - 330.
- Patterson, C. N., y Stone III, H. B.: "Stapedectomy in Van der Hoeve syndrome". *Laryngoscope*, 1970; 80; 544-558.
- Alonso Parraga, J.; Iglesias Cedon, J., e Iglesias Fernández, M. C.: "Síndrome de Van der Hoeve". *Acta ORL Esp.*, 1986; 37, (3); 184-186.
- Riedner, E. D.; Levin, L. S., y Holliday, M. T.: "Hearing patterns in dominant osteogenesis imperfecta". *Arch. Otolaryngol.* 1980; 106; 737-740.

## Correspondencia

Dr. Ramón Terré Falcón  
Avda. Las Américas, 9 - Primer Bloque 4º D  
06800 MÉRIDA (Badajoz)  
ramonterre@hotmail.com