

Caso clínico

Conducta obstétrica en la osteogénesis imperfecta. A propósito de un caso

Obstetric behavior in osteogenesis imperfect. About a clinical case

Rebeca Sánchez-Pérez¹, María del Rosario Vallejo-Sánchez²,
Ángeles María Márquez-Carrasco², Carlos Castro-Prado²

¹Matrona Residente. ²Matrones. Unidad de Gestión Maternofetal, Genética y Reproducción. Hospital de la Mujer. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

RESUMEN

La osteogénesis imperfecta (OI) se produce por un trastorno del tejido conectivo que afecta a la producción de colágeno. Los embarazos asociados a la OI están relacionados con una mayor morbilidad. La incidencia de fracturas no se incrementa durante el embarazo, pero sí las deformidades pélvicas, con una mayor incidencia de desproporciones cefalopélvicas y anomalías comunes en la presentación fetal. Resulta imprescindible la valoración preanestésica, pero la inducción al trabajo de parto está contraindicada. La vía del parto debe ser consensuada e individualizada con la gestante, valorando el estado materno y fetal en todo momento. Una actuación correcta, y sobre todo un buen asesoramiento preconcepcional por parte de la matrona, contribuye a disminuir las complicaciones desencadenadas por esta patología.

©2018 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

Palabras clave: Osteogénesis imperfecta, parto, embarazo.

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta (OI) is produced by a connective tissue disorder that affects the production of collagen. Pregnancies associated with OI are related to increased morbidity, the incidence of fractures does not increase during pregnancy, but pelvic deformities with a higher incidence of cephalopelvic disproportions and common abnormalities in fetal presentation. Preanesthetic assessment is essential and induction of labor is contraindicated. The way of delivery should be agreed and individualized with the woman assessing the maternal and fetal status at all times. A correct performance, and above all a good preconceptional counseling by the midwife, contributes to decrease the complications triggered by this pathology.

©2018 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

Keywords: Osteogenesis imperfecta, obstetric delivery, pregnancy.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de osteogénesis imperfecta (OI) agrupa un conjunto de enfermedades producidas por un trastorno del tejido conectivo con carácter hereditario, que afecta a la producción de colágenos, principalmente el de tipo I¹⁻⁹. Su incidencia varía entre 1/20.000 y 1/60.000 nacidos vivos según la literatura revisada^{1,3-6}.

La OI se clasificó inicialmente en 4 subtipos, entre los cuales el más común y benigno es el tipo I y el más grave el tipo IV. Recientemente, gracias a las radiografías, los estudios de morfología ósea y los análisis de genética molecular, se identifican 7 categorías, que se recogen en la tabla 1.

Las principales características clínicas de la OI son las siguientes: fracturas de repetición, baja estatura, escoliosis torácica con deformidad de la columna vertebral, escleróticas azules, hiperhidrosis, sordera de conducción, hipermetabolismo e hipertermia, deformidades odontológicas, disfunción plaquetaria, cardiopatía congénita y fragilidad de tejidos (hueso, articulaciones, vasos sanguíneos, piel)^{1,3-8}.

Su diagnóstico es fundamentalmente clínico, teniendo en cuenta los hallazgos radiológicos, la biopsia de piel y el cultivo de fibroblastos, los marcadores del metabolismo óseo, la densitometría y la biopsia ósea^{1,5-9}.

Fecha de recepción: 21/09/17. Fecha de aceptación: 09/04/18.

Correspondencia: R. Sánchez-Pérez.

Unidad de Gestión Maternofetal, Genética y Reproducción. Hospital de la Mujer. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Avda. Manuel Siurot, s/n. 41013 Sevilla.

Correo electrónico: rebecasp_777@hotmail.com

Sánchez-Pérez R, Vallejo-Sánchez MR, Márquez-Carrasco AM, Castro-Prado C. Conducta obstétrica en la osteogénesis imperfecta. A propósito de un caso. *Matronas Prof.* 2018; 19(2): e13-e16.

Tabla 1. Clasificación de la osteogénesis imperfecta según Silence⁷

	Tipo I	Tipo II	Tipo III	Tipo IV	Tipo V	Tipo VI
Herencia	AD	AD	AD	AD	AD	Incierta
Mutaciones asociadas	Codón de parada prematuro en COL1A1	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Se desconocen	Se desconocen
Severidad	Leve	Letal	Grave	Media	Moderada	Media
Fracturas	De pocas a múltiples	Múltiples	Graves incluso costales	Múltiples	Múltiples	Múltiples
Deformidades óseas	Raras	Severas	Variables Escoliosis grave	Moderadas Escoliosis moderada-leve	Moderadas Callos hipertróficos	De moderadas a graves Escoliosis
Estatura	Normal o ligeramente baja	Baja	Muy baja Facies triangular	Ligeramente baja	Baja, de leve a moderada	Ligeramente baja
Dentinogénesis	Rara	Sí	Sí	50%	No	No
Escleróticas	Azules	Azul oscuro	De blancas a grisáceas	Grisas o blancas	Normales	Normales
Sordera	50%	–	<50%	100%	No	No

AD: autosómico dominante; COL1A1 y COL1A2: genes que codifican las cadenas pépticas de procolágeno tipo I.

Las bases del tratamiento de la OI son la rehabilitación y la terapia física para maximizar la función motora, la cirugía ortopédica, imprescindible en el tratamiento a largo plazo, y el tratamiento farmacológico con bifosfonatos, destinado a reducir la actividad osteoclástica⁷⁻⁹.

La fertilidad se encuentra preservada, especialmente en las pacientes con OI tipo I, y el embarazo puede llevarse a término.

HISTORIA DEL PROBLEMA

Los principales problemas relacionados con el embarazo en pacientes con OI son de tipo musculoesquelético: dolor de espalda, deformidad espinal, fracturas, problemas de discos y ligamentos^{1,6}. La incidencia de fracturas no se incrementa durante el embarazo, pero sí las deformidades pélvicas, con una mayor incidencia de desproporciones cefalopélvicas y anomalías comunes en la presentación fetal^{1,4}. Además, se ha demostrado que las tasas de hemorragia anteparto, desprendimiento de placenta y parto prematuro son el doble en los casos de OI⁴.

Las características patológicas de la OI y sus complicaciones durante el embarazo y el parto hacen que planteemos el siguiente caso clínico con la finalidad de realizar una reflexión crítica acerca de la mejor conducta obstétrica a seguir.

VALORACIÓN GENERAL

Se presenta el caso de una mujer de 22 años de edad, primigesta, con seguimiento en alto riesgo por padecer OI tipo I. Aporta pruebas y un Documento de Salud de la Embarazada (DSE). Entre los antecedentes familiares se comprueba que la madre, la abuela, 2 tías maternas y 3 primos de la paciente padecen la misma enfermedad. La gestante desconoce la existencia de un estudio genético realizado en la familia y no desea que se solicite el diagnóstico prenatal. Presenta un historial de fracturas de tibia, peroné, cúbito, radio y codo. No había tenido fracturas pélvicas previas. Actualmente no sigue tratamiento, pero anteriormente había tomado bifosfonatos. En su historia se registra que, tras ser informada de las posibles consecuencias del proceso por su enfermedad, desea intentar el parto vaginal.

El 23 de julio de 2017, con una edad gestacional de 40 + 3 semanas, la paciente acudió al servicio de urgencias del hospital a las 05:20 h por presentar dinámica uterina. Fue historizada por la matrona, que al comprobar que padecía OI, la derivó a la consulta de tocología.

En el control ecográfico se confirmó una gestación intrauterina única, con latidos y movimientos fetales positivos, placenta normoinsera, presentación cefálica y un peso fetal estimado de 3.691 g. Tras la exploración vaginal, el tocólogo procedió a su ingreso refiriendo un índice Bishop de 8 y una dilatación de 2 cm.

DIAGNÓSTICO

La gestante ingresó en el área de dilatación por trabajo de parto. Se permitió la progresión espontánea, ya que presentaba una dinámica uterina irregular pero la exploración vaginal resultó favorable.

PLANIFICACIÓN

Según la bibliografía, se consideran adecuadas la vía vaginal y la cesárea, pero la decisión debe consultarse con la gestante. La cesárea se suele reservar para pacientes con antecedentes de fracturas pélvicas o evidencia de fracturas o deformidades en el feto, que no era el caso de esta paciente. Además, se le informó de la existencia de un mayor riesgo de fractura pélvica, vertebral y uterina durante el parto vaginal, así como de una desproporción cefalopélvica y de hemorragia posparto, para que pudiera tomar una decisión al respecto. Se siguió el plan de actuación consensuado, y la paciente y su familiar (madre con OI y 2 partos vaginales) decidieron intentar el parto por vía vaginal.

La evaluación anestésica es importante desde el inicio del embarazo. Si se emplea analgesia general, las modificaciones orgánicas que presentan estas pacientes (cuello corto y mandíbula prominente) pueden provocar complicaciones en la intubación. La analgesia epidural puede presentar complicaciones relacionadas con las deformidades de la columna vertebral^{1,5}. En el caso planteado, desde el servicio de alto riesgo se solicitó una interconsulta con el servicio de anestesia para realizar un estudio preanestésico previo al ingreso y, tras valorar los resultados, se optó por la analgesia epidural.

EJECUCIÓN/INTERVENCIÓN

A las 6:05 h se colocó el registro cardiotocográfico y se canalizó una vía venosa periférica. El patrón fetal era reactivo y la dinámica uterina irregular.

La matrona revisó el plan de actuación:

- No se recomienda inducción del parto, esperando el inicio espontáneo del mismo.
- Monitorización fetal continua intraparto por riesgo de rotura uterina.
- Valoración anestésica previa al parto.

A las 9:30 h, la gestante continuaba con 2 cm de dilatación y la dinámica uterina era irregular, por lo que se decidió administrar oxitocina a 3 mL/h.

Se avisó al tocólogo a las 12:00 h para valorar las deceleraciones variables en el registro; la variabilidad era buena y la dinámica regular. Se practicó una amnio-

rraxis artificial por falta de progresión; el líquido amniótico era meconial.

La gestante manifestó su deseo de recibir analgesia epidural y, tras avisar al servicio de anestesia, el estudio preanestésico fue valorado por el facultativo, que decidió administrarla.

A las 17:00 h la dilatación era completa y, tras 1 hora de descenso pasivo, se decidió trasladar a la gestante al paritorio, donde se monitorizó la frecuencia cardíaca fetal y se realizaron un sondaje vesical y pujos dirigidos.

Fue necesario suspender la perfusión de oxitocina tras constatar un patrón fetal desacelerativo e hipertonia uterina. Tras la valoración por el tocólogo, y ante la sospecha de una desproporción clínica, se planteó el caso al servicio de pediatría. Apoyándose en la evidencia científica, se consensó que los riesgos de instrumentación superaban los beneficios, por lo que finalmente se indicó realizar una cesárea urgente desde el paritorio. La paciente expresó su consentimiento verbal.

RESULTADOS

La mujer fue trasladada al quirófano, donde se le realizó una cesárea segmentaria transversa sin complicaciones técnicas. Se produjo un alumbramiento quirúrgico con placenta y membranas íntegras.

A las 20:45 h nació una niña con un test de Apgar de 10/10 y un peso de 3.170 g, que no precisó ningún tipo de reanimación.

La madre permaneció en la sala de reanimación durante 4 horas hasta la estabilización del postoperatorio.

EVALUACIÓN/SEGUIMIENTO

La mayor incidencia de proporciones cervicopélvicas en esta paciente, como consecuencia de las deformidades óseas por el aumento de peso, puede que fuera la causa de la falta de progresión en el expulsivo.

La instrumentación en este caso hubiera sido la elección más contraindicada. La cesárea estaba indicada por varios factores: la paciente experimentó un episodio de hipertonia uterina, hubo fallo en la progresión, no se disponía de diagnóstico prenatal y había posibilidades de fractura uterina. Durante la cesárea se valoró el buen estado uterino de la paciente, y al finalizar se comprobó la ausencia de fractura de pelvis. El alumbramiento y la involución uterina se llevaron a cabo sin problemas.

En el informe figuraba el plan de actuación, que indicaba que la inducción estaba contraindicada y, debido a la dinámica uterina irregular, se procedió a administrar oxitocina i.v. La actuación no fue correcta, ya que de

esta forma se incrementó la posibilidad de rotura uterina y se dificultó la manipulación uterina en la cesárea.

La analgesia epidural fue efectiva, a pesar de que la deformidad vertebral característica de estas pacientes suele ocasionar problemas en la uniformidad del efecto analgésico.

La niña recién nacida no presentó problemas en el parto. La exploración pediátrica fue normal, pero se solicitó un estudio genético para descartar la herencia de la patología materna, cuyo resultado fue negativo.

CONCLUSIONES Y OBSERVACIONES PARA LA PRÁCTICA

Las mujeres con OI presentan embarazos de alto riesgo que requieren un enfoque multidisciplinario en un centro de referencia. Se ha demostrado que los embarazos asociados a OI están relacionados con una mayor morbilidad materna, pero muchos transcurren sin complicaciones^{5,7,9}.

La matrona en atención primaria debe realizar un correcto asesoramiento preconcepcional y, en caso de embarazo, recomendar la realización de un estudio de diagnóstico prenatal⁵⁻⁷. Posteriormente, se debe derivar a la gestante al servicio de alto riesgo, donde se le realizará un seguimiento multidisciplinario durante el embarazo, para prevenir y abordar las posibles complicaciones relacionadas con la OI.

Los bifosfonatos se emplean como tratamiento farmacológico en la OI para reducir la actividad osteoclástica¹. Su uso en mujeres en edad fértil plantea la preocupación de que el feto esté expuesto al fármaco, por su administración antes de la concepción o a través de la placenta, por lo que se han contraindicado^{1,4,5}. Por ello, en la visita preconcepcional se debe indicar la suspensión de este tratamiento si existe deseo reproductivo. En el caso planteado, la paciente lo había suspendido años antes de la gestación.

La evaluación anestésica es importante desde el inicio del embarazo. Si se emplea analgesia general, las modificaciones orgánicas que presentan estas pacientes (cuello corto y mandíbula prominente) pueden provocar complicaciones en la intubación. La analgesia epidural puede presentar complicaciones relacionadas con las deformidades de la columna vertebral^{1,2,5}. En el caso planteado, desde el servicio de alto riesgo se solicitó una interconsulta con el servicio de anestesia para realizar un estudio preanestésico previo al ingreso y, tras valorar los resultados, se optó por la analgesia epidural.

La vía del parto debe ser consensuada e individualizada con la mujer, valorando sus antecedentes y el estado

materno y fetal en todo momento. Aunque la incidencia de fracturas no sea mayor, debido al aumento de peso en el embarazo sí se incrementan las deformidades pélvicas, con una mayor incidencia de desproporciones cefalopélvicas y anomalías en la presentación fetal; por ello, aunque muchas pacientes opten por la vía vaginal, inevitablemente muchas de estas gestaciones finalizan en cesárea por fallo de progresión en el expulsivo, como sucedió en la paciente del caso expuesto.

No está indicada la inducción del trabajo de parto, ya que, debido a las alteraciones del colágeno, no se puede predecir cuál será la respuesta uterina^{1,3,6,9}. Esta paciente ingresó por un trabajo de parto espontáneo; durante la dilatación se administró oxitocina para regular la dinámica uterina y, finalmente, se produjo un episodio de hipertensión. En este caso lo correcto hubiera sido evitar la estimulación.

Afortunadamente, la recién nacida no padecía la patología materna. Es importante recomendar a las pacientes con OI la realización de un estudio diagnóstico prenatal que permita realizar un seguimiento ecográfico más exhaustivo y oriente sobre la opción más adecuada en el momento del expulsivo.

AGRADECIMIENTOS

A la mujer del caso clínico y al equipo de matronas, con quienes aprendemos cada día, creciendo personal y profesionalmente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cozzolino M, Perelli F, Maggio L, Coccia ME, Quaranta M, Gizzo S, et al. Management of osteogenesis imperfecta type I in pregnancy: a review of literature applied to clinical practice. *Arch Gynecol Obstet.* 2016; 293: 1:153-9.
2. Murray S, Shamsuddin W, Russell R. Sequential combined spinal-epidural for caesarean delivery in osteogenesis imperfecta. Oxford: Nuffield Department of Anaesthetics, John Radcliffe Hospital, 2009.
3. Matthew Fiegel MD. Cesarean delivery and colon resection in a patient with type III osteogenesis imperfecta. *Semin Cardiothorac Vasc Anesth.* 2011; 15(3): 98-101.
4. Ruitter-Ligeti J, Czuzoj-Shulman N, Spence AR, Tulandi T, Abenhaim HA. Pregnancy outcomes in women with osteogenesis imperfecta: a retrospective cohort study. *J Perinatol.* 2016; 36: 828-31.
5. Goyanna Lyra T, Fernandes Pinto VA, Barbosa FA, Santos Nascimento J. Osteogenesis imperfecta in pregnancy. Case report. *Rev Bras Anesthesiol.* 2010; 60(3): 321-4.
6. García Odio A, Rives González Y, Álvarez Bolívar D. Embarazada con osteogénesis imperfecta tipo IV: un caso. *Rev Ciencias Médicas Pinar del Río.* 2016; 20(6): 760-4.
7. Gutiérrez-Díez MP, Molina Gutiérrez MA, Prieto Tato L, Parra García JI, Bueno Sánchez AM. Osteogénesis imperfecta: nuevas perspectivas. *Rev Esp Endocrinol Pediatr.* 2013; 4.
8. Gracia Bouthelie R, González Casado I. Tratamiento de la osteogénesis imperfecta. *An Esp Pediatr.* 2002; 56(4): 72-5.
9. Herreros MB, Franco R, Ascurra M. La osteogénesis imperfecta. Revisión del tema. *Pediatr (Asunción).* 2008; 35(1).