

Patología de la unión craneocervical en niños con osteogénesis imperfecta: importancia del diagnóstico precoz

Sara Saudí Izquierdo. Mercedes Ríos Rodenas.

Facultad de Odontología. Universidad Complutense de Madrid.
sara.saudi@ucm.es

Tutor

Manuel Joaquín de Nova García

Facultad de Odontología. Universidad Complutense de Madrid.
denova@odon.ucm.es

Resumen: La Osteogénesis Imperfecta (OI) es una enfermedad rara del desarrollo óseo que se caracteriza por una tendencia a la fractura y fragilidad ósea extrema. Estos pacientes suelen acudir al odontólogo por las manifestaciones que presentan a nivel oral (dentinogénesis imperfecta tipo I y maloclusión clase III). Como pruebas complementarias para el diagnóstico de estas alteraciones, el odontólogo solicita, entre otras, una radiografía lateral de cráneo (LC). Con ella se puede realizar una evaluación inicial de la unión craneocervical (UCC), que en estos niños puede estar alterada llegando a comprimir el tallo cerebral con consecuencias neurológicas potencialmente severas. Material y método: se analizaron 13 LC de pacientes con OI (6- 13 años). En ellas se trazaron mediciones lineales y angulares en la base craneal que determinan la existencia de anomalías de la UCC. Se compararon los resultados con 26 LC realizadas en controles sanos pareados por edad y género con los pacientes con OI. Resultados: la apófisis odontoides tiene una tendencia a aproximarse a la base del cráneo con la edad y con la gravedad de la enfermedad. Además, el hallazgo más frecuente en estos niños a nivel de la UCC es la platibasia, determinado por un aplanamiento del ángulo de la base craneal anterior. Conclusión: la LC, puede contribuir a la evaluación inicial de la UCC en estos niños y ayudar a seleccionar a candidatos de exploraciones más caras y complejas, así como a anticipar y prevenir el desarrollo de patologías neurológicas.

Palabras clave: Osteogénesis imperfecta. Anomalías base cráneo. Unión craneocervical.

INTRODUCCIÓN

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es una enfermedad genética que se caracteriza por una reducción de la masa ósea con fragilidad ósea asociada. Los pacientes tienen

tendencia a la fractura, por lo que también se la conoce como enfermedad de “huesos de cristal”. Por su baja incidencia, de 1:15.000 a 1:20.000 recién nacidos, está catalogada dentro del grupo de enfermedades raras ⁽¹⁾.

Estos pacientes, suelen presentar anomalías dentales y problemas oclusales severos que determinan que el odontólogo debe estar integrado de forma muy precoz en el equipo multidisciplinar que atiende a estos pacientes. A partir de herramientas diagnósticas habituales para el estudio de las anomalías del desarrollo craneofacial (radiografía lateral de cráneo), su labor diagnóstica puede y debe extenderse a la evaluación de otras áreas craneofaciales afectadas.

La patología de la unión craneocervical, también denominadas anomalías de la base del cráneo, son una de las complicaciones más importantes de la OI. El origen de éstas es aún desconocido. Sin embargo, parece que la deformación del cráneo se debe a una debilidad del hueso o microfracturas repetidas en la región del foramen magnum. Como resultado se produce una invaginación de los cóndilos occipitales, y la punta del proceso odontoide de la segunda vértebra (axis) se sitúa más craneal de lo normal. Todo ello puede llegar a causar una compresión del tallo cerebral y de la médula espinal dentro del foramen magnum, ocasionando como resultado consecuencias neurológicas potencialmente severas. Su rango de prevalencia oscila desde ser poco conocido hasta el 37%, y la edad de presentación puede llegar a ser muy temprana. De hecho, se evidencia que la adolescencia es la época en la cual puede haber progresión de estas anomalías en estos niños susceptibles de tener anormalidades de la unión craneovertebral, y, una intervención temprana puede prevenir el avance progresivo de la anomalía basilar significativa que conduce a la mortalidad ⁽²⁾.

Además de los signos y síntomas clínicos, las anomalías de la base del cráneo se pueden diagnosticar mediante estudio por imagen. Las radiografías laterales de cráneo (LC) se utilizan para realizar una evaluación inicial simple, económica y de baja radiación en pacientes de riesgo, como los pacientes con OI. Si existe algún indicio de anomalía a este nivel en la LC, estaría justificado el solicitar una prueba más precisa, como la tomografía computerizada o la resonancia magnética ⁽³⁾.

Sin embargo, los datos sobre dimensiones normales de la unión craneocervical y los cambios relacionados con el crecimiento en niños sanos, aunque son un prerrequisito para un diagnóstico fiable y una mejor comprensión del desarrollo de las anomalías de la base del cráneo, son escasos. Publicaciones previas sugieren que los estudios realizados en pacientes infantiles empleen controles adecuados de edad.

OBJETIVO

Examinar la unión craneocervical de una muestra de niños con diferentes tipos

de OI, en sus radiografías laterales de cráneo, a partir de las medidas de referencia estándar.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se ha realizado un análisis cefalométrico de la base del cráneo en telerradiografías laterales de 13 pacientes con OI, 8 niños y 5 niñas, de edades comprendidas entre los 6 y los 13 años, que acudieron al Título Propio Especialista en Odontología Integrada en el Niño con Necesidades Especiales de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense de Madrid.

Para tener datos de referencia de la población infantil española que sirvieran como control, se realizaron los trazados cefalométricos de 26 pacientes sanos (2 controles sin enfermedades sistémicas conocidas por cada paciente con OI, de la misma edad en años y meses y del mismo género).

Análisis cefalométrico de la unión craneocervical

Medición Chamberlain: distancia perpendicular de la punta de la apófisis odontoides del axis (D) a la línea de Chamberlain. Esta línea se traza de la espina nasal posterior (PNS) al borde posterior del foramen magnum (O).

Medición de McGregor: distancia perpendicular del punto D a la línea de McGregor, que se dibuja desde PNS al punto más caudal de la superficie escamosa del occipital (M).

Medición de McRae: distancia perpendicular del punto D a la línea de McRae. La línea del foramen magnum o línea de McRae se delimita entre el borde anterior del foramen magnum (Ba) y el borde posterior de este (O).

Medición de Kovero: distancia perpendicular del punto D a la línea de Kovero. Esta línea es paralela a la trayectoria de la línea Nasion-Sella y pasa a través del punto M.

En las medidas lineales descritas previamente, los valores son positivos cuando D sobrepasa la línea, y negativos cuando queda por debajo de esta.

Línea de Ranawat: distancia perpendicular entre el centro del anillo esclerótico del axis (C2C) y el eje longitudinal del atlas (C1A-C1P).

Posición anteroposterior del proceso odontoide con respecto al clivus: el eje longitudinal del proceso odontoide se relaciona con el punto Ba, pudiendo pasar anterior (valor negativo), posterior (positivo) o bien a través del punto (cero).

Ángulo de la base craneal anterior: se mide como la intersección de las líneas Nasión-Sella y Sella-Basión (N-S-Ba).

Ángulo craneovertebral: se define por la intersección de las líneas Nasión-Sella y el eje longitudinal del proceso odontoide estimado visualmente.

Una vez realizados los trazados cefalométricos de los 13 pacientes con OI y los 26 controles, se analizaron los datos estadísticamente con el programa SPSS 19.0 para Windows. Utilizando estadística descriptiva de las variables cuantitativas y cualitativas, análisis de la varianza (ANOVA) y test de la t de Student. Como criterio se ha utilizado un intervalo de confianza del 95% ($p < 0,05$).

RESULTADOS

Estudio descriptivo

En términos generales se puede observar en los pacientes con OI una tendencia de la apófisis odontoides a aproximarse a la base del cráneo con la gravedad de la enfermedad (tipo III más grave que tipo IV, y este a su vez más grave que tipo I) y con la edad. De la misma forma, con las medidas angulares, se determina que la base craneal anterior se aplana con la gravedad de la enfermedad (tipo III>IV>I) y con el crecimiento.

Estudio comparativo

Al comparar todos los niños con OI con la muestra total de los controles propios pareados por edad y género se observa que en todas las variables calculadas, tienen valores mayores los niños con OI a excepción de la línea de Ranawat, sugiriendo que en este grupo las medidas de la unión craneocervical están alteradas. Cuando se comparan estadísticamente ambas muestras, se encuentran diferencias significativas en las mediciones de Ranawat y en el ángulo N-S-Ba ($p < 0,01$) y en la posición de Basión ($p = 0,02$). Cuando las comparaciones se hacen entre el grupo de niños sanos y los distintos tipos de OI, las diferencias estadísticamente significativas que se encuentran son en las mediciones de Ranawat ($p < 0,01$) y en el ángulo N-S- Ba ($p < 0,01$), siendo las diferencias entre los grupos control y III, y control y IV en ambas mediciones.

Anomalías de la Unión craneocervical en niños con OI ⁽⁴⁾

La patología de la unión craneocervical que podemos encontrar en estos pacientes, se puede dividir en tres grupos:

La **invaginación basilar** se define como la protrusión del proceso odontoide del axis dentro del foramen magnum. El criterio radiográfico ha sido una medición de

McRae por encima de 0. De la muestra de pacientes con OI, uno de los 13 (7,7%) presentaba signos radiográficos de invaginación basilar.

La **impresión basilar** es la condición en la que el proceso odontoide del axis está posicionado por encima de los bordes caudales del cráneo, sin llegar a penetrar en el interior del foramen magnum. El criterio radiográfico se cumple si la medición de Chamberlain, McGregor o Kovero se elevan más de 2,5 desviaciones estándar (DS) por encima de la media a su edad en sujetos sanos. Encontramos que 4 pacientes (30,8%) cumplirían alguno de estos criterios.

En la **platibasia** se produce un aplanamiento de la base craneal anterior. Se diagnostica cuando el ángulo N-S- Ba tiene más de 2,5 DS por encima de la media de los controles sanos. Con este criterio 6 de los 13 (46,2%) la padecerían.

De toda la muestra de niños con OI, 7 de los 13 (53,8%) presentaría alguna anomalía de la base del cráneo si tomamos como valores control de referencia, los 26 pacientes sanos propios.

DISCUSIÓN

Son escasos los trabajos que estudian las anomalías de la unión craneocervical en esta enfermedad, aun sabiendo que su incidencia es elevada y que sus consecuencias pueden llegar a ser mortales. Uno de los posibles motivos de ello es que la OI está catalogada dentro de las enfermedades raras, por ello resulta difícil encontrar muestra suficiente para poder realizar un trabajo de investigación.

Kovero y cols. ⁽⁵⁾ encuentran invaginación basilar en el 22,2% de sus 54 pacientes estudiados con OI, con el mismo criterio diagnóstico. En nuestro estudio sólo un 7,7%. Esto se debe a que nuestros pacientes son niños y adolescentes, mientras Kovero y cols. examinaban adultos con una media de edad de 36 años. Estas observaciones sugieren que la invaginación basilar, se desarrolla predominantemente en la edad adulta.

Cheung y cols. ⁽⁴⁾ encontraron anomalías de la base del cráneo en el 22% de sus pacientes con OI. La platibasia, con el diagnóstico más prevalente, afectaba al 16% de los pacientes, mientras que la impresión e invaginación basilar se observó en el 6% y 4% de los pacientes respectivamente.

Arponen y cols. publican en el año 2012, que de todos los pacientes con OI que estudiaron, el 37% presentaba algún tipo de anomalía de la base del cráneo, teniendo el 13% invaginación basilar, el 15% impresión basilar y el 29% platibasia ⁽⁶⁾.

CONCLUSIONES

Si siguiéramos criterios diagnósticos estandarizados, el 53% de los niños podría padecer algún tipo de anomalía de la base del cráneo en comparación con controles sanos, siendo la platibasia (aplanamiento de la base craneal anterior) el hallazgo más frecuente.

Consideramos que la radiografía lateral de cráneo y las medidas estimadas, nos proporcionan una buena herramienta para anticipar problemas de la unión craneocervical en este colectivo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004; 363 (24): 1377–85.
2. Meneces A. Specific entities affecting the craniocervical region. Osteogenesis imperfecta and related osteochondrodysplasias: medical and surgical management of basilar impression. *Childs Nerv Syst*. 2008; 24(10): 1169–72.
3. Smoker W, Khanna G. Imaging the craniocervical junction. *Childs Nerv Syst*. 2008; 24(10): 1123–45.
4. Cheung MS, Arponen H, Roughley P, Azouz ME, Glorieux FH, Waltimo-Sirén J, et al. Cranial base abnormalities in osteogenesis imperfecta: phenotypic and genotypic determinants. *J Bone Miner Res*. 2011; 26(2): 405-13.
5. Kovero O, Pynnönen S, Kuurila-svahn K, Kaitila I, Waltimo-sirén J. Skull base abnormalities in osteogenesis imperfecta: a cephalometric evaluation of 54 patients and 108 control volunteers. *J Neurosurg*. 2006; 105(3): 361–370.
6. Arponen H, Mäkitie O, Haukka J, Ranta H, Ekholm M, Mäyränpää MK, et al. Prevalence and natural course of craniocervical junction anomalies during growth in patients with osteogenesis imperfecta. *J Bone Miner Res*. 2012; 27(5): 1142-9.

Recibido: 17 marzo 2014.

Aceptado: 26 abril 2014.