

x x
x x

Fractura de costilla en un RNT con dificultad respiratoria

Interna Camila Cifuentes C.

.....

CASO CLÍNICO

RN varón a término presenta dificultad respiratoria poco después del parto.

Antecedentes prenatales y del nacimiento:

- Madre de 37 años. G9P6A2. Sin estudio de causa de abortos previos.
- Control prenatal limitado. Primer trimestre de embarazo se realiza gammagrafía reportada normal. Consumo de heroína en embarazo, sin historia de trauma.
- Edad gestacional estimada: 39+5
- Cesárea por presentación en podálica. Rotura de mb en parto.
- Laboratorio: IgG VHC (+); orina (+) para cocaína y BZD. Estreptococo grupo B desconocido.
- Apgar: 6, 8 y 9.

Luego del parto:

- Respiración superficial
- Cánula nasal 3Lt/min
- Ampicilina y gentamicina

Progresión:

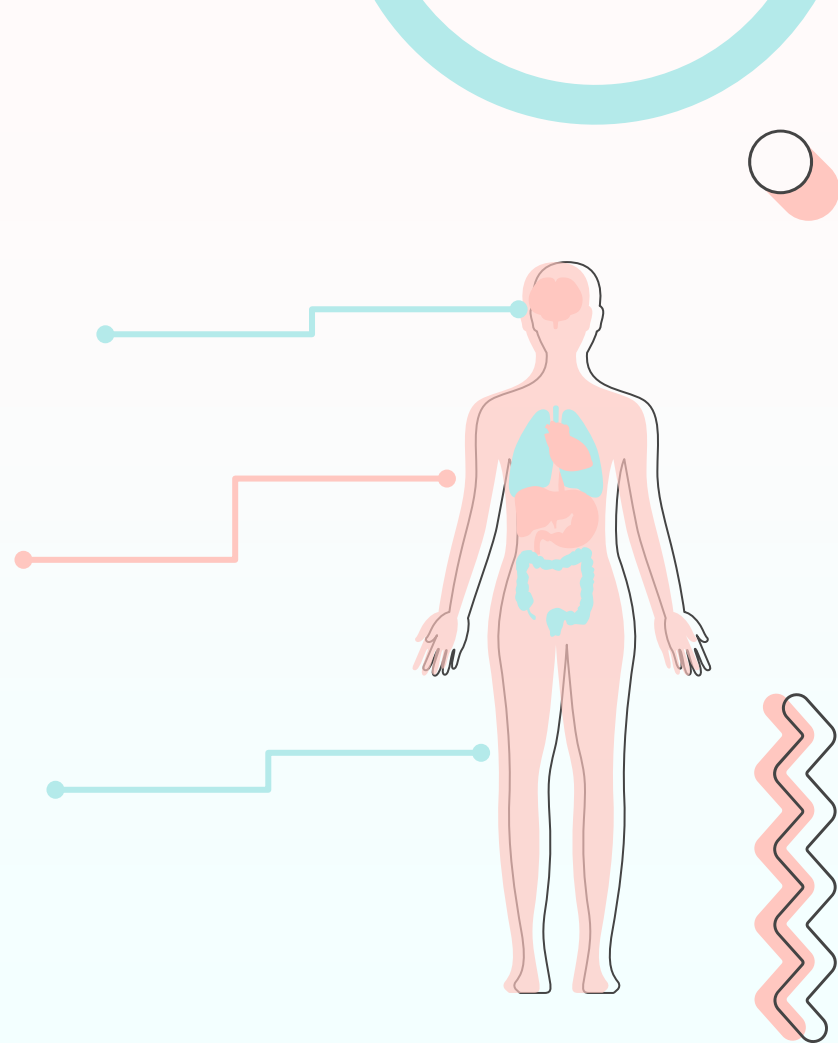
- FC 120 lpm
- FR 60 rpm
- PA 80/58 mm/Hg
- Sat O2 98%
- T° 36,8°C

DATOS AL NACIMIENTO

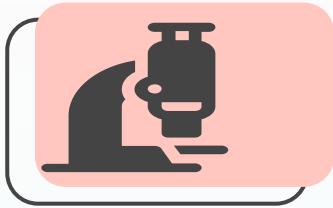
- Peso al nacer: 2095g
- Talla: 40cm
- CC: 33cm

EXAMEN FÍSICO

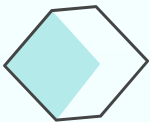
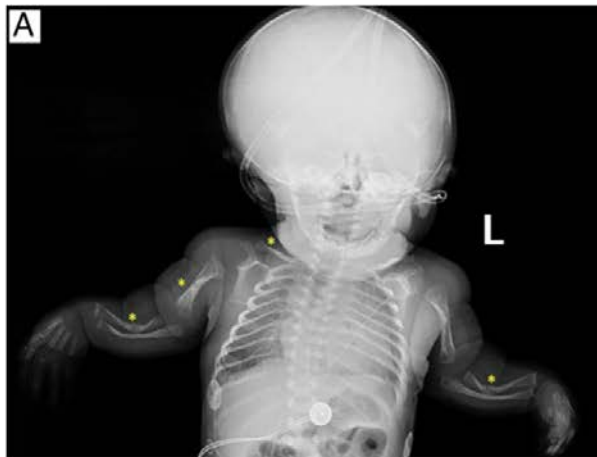
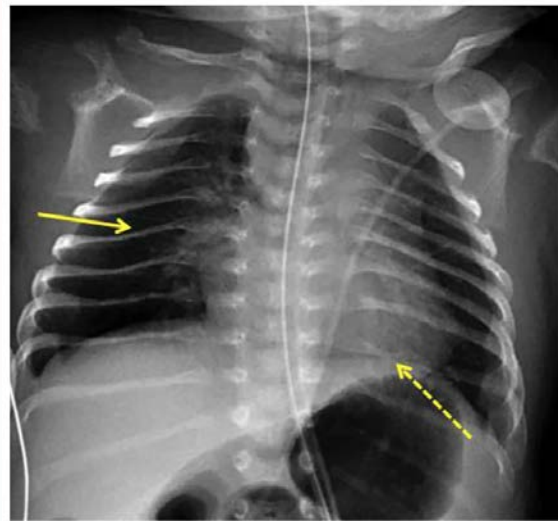
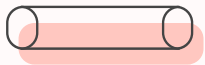
- **Cabeza:** normocefálico, narinas permeables, fontanela anterior abierta, blanda, suturas espaciadas.
- **Orejas:** implantación normal
- **Ojos:** esclera azul bilateral
- **Cavidad oral:** mucosa rosada, paladar intacto, succión normal
- **Pulmonar:** respiraciones superficiales, sonidos respiratorios claros
- **CV:** normal S1 y S2, frecuencia y ritmo regular, sin murmullos ni galope
- **Abdomen:** blando, no distendido, sin hepato ni esplenomegalia
- **Genitourinario:** genitales masculinos de término normal
- **Esquelético:** arqueamiento de ambos antebrazos y parte inferior de las piernas
- **Neurologico:** succión intacta. Movimientos restringidos de extremidades superiores al realizar moro.



EXÁMENES DE LABORATORIO



- Gases: pH: 7.34, PCO₂: 42,1 mmHg, P O₂: 58,4 mm Hg, bicarbonato: 22,1 mEq/L
- Recuento GB: 13700, (neutrófilos 61% y linfocitos 21%)
- Hb: 21 g/dL, Hcto: 60,8%
- Recuento de plaquetas: 207 10³ / metro L (20 10⁹ / L)
- Proteína C reactiva: <5 mg / dL (50 mg / L)
- Sodio: 137 mEq / L
- Potasio: 5,4 mEq / L
- Calcio: 7,9 mg / dL
- Fósforo: 6 mg / dL
- FA: 177 U / L (Albúmina: 3 g / dL (30 g / L)
- 25-OH vitamina D: 40 ng / ml (99,8 nmol / L); rango normal: 30 - 100 ng / ml (74,8 - 249,6 nmol / L)
- Calcio ionizado: 0,93 mmol / L (0,23 mmol / L)
- PTH intacta: 17 pg / mL; rango normal: 12 - 88 pg / ml
- Prueba de detección de drogas de meconio: positivo para cocaína, metadona y tetrahidrocannabinoides



Diagnóstico diferencial:

- Raquitismo congénito
- Periostitis sifilítica congénita
- Hipofosfatasa
- Enfermedad de Menkes
- Mucopolidosis tipo 2
- Osteogénesis imperfecta

Diagnóstico real
Osteogénesis imperfecta tipo IV

Tratamiento:

- Acetaminofen y morfina
- O₂ x Nrc a 3Lt min. FiO₂ 21%
- Alimentación por SNG
- Zolendronato EV 0,0125 mg / kg, en 10 ml de solución salina a 12,5 ml / h)
- Carbonato de calcio oral
- Colecalciferol y calcitriol

Puntaje de Finnegan

Se retira cánula a los 18 ddv

Pruebas genéticas

« Ê ME u» M» —Mž ≈ M» flç —

- Osteopenia
- Deformidad ósea
- Predisposición a fracturas



- Mutación procolágeno tipo 1 (COL1A1 o COL1A2)

- Fenotipos varían en severidad



Neonatal:

- Osteopenia difusa
- Cortezas delgadas
- Fx múltiples con aparición de callos
- Rasgos faciales
- Esclera azul
- Pérdida auditiva progresiva
- Dentinogénesis imperfecta
- Enf. CV

~~c~~ — ~~f~~ ~~M~~ ~~c~~ g N ó M — u —

ü ≈ M > f M > fl!

Características

HERENCIA

- Autosómica dominante
- Muchos OI I o IV mutación de uno de los padres
- Formas graves sin antecedentes familiares (mutaciones de novo o esporádicas)

- Mutaciones en COL1A1, COL1A2, CRTAP, y P3H1
- Cromosomas 17 y 7
- COL1A1 OI tipo I
- COL1A1 y/o COL1A2 OI tipo II, III y IV
- CRTAP y P3H1 casos graves

Recurrencia?

CUADRO CLÍNICO

- Prematuridad y muy bajo peso al nacer
- Escleras azul intenso, nariz pequeña y puente nasal bajo
- Bóveda craneana muy suave y escasamente mineralizada, con fontanelas amplias y múltiples huesos wormianos.
- Extremidades cortas y gruesas, piernas arqueadas
- Cavidad torácica pequeña.
- Múltiples fracturas
- Vértebras aplanadas, hipotonía, hidrocefalia y hernias inguinales

Casos extremos:

- Aplastamiento de cráneo y región toraco abdominal
- Mueren en etapas tempranas

Hipoplasia pulmonar



CLASIFICACION		
TIPO I (autosómica dominante)	1A	Se presenta en la infancia con fragilidad ósea variable después del primer año de vida, que disminuyen después de la pubertad, además existe sordera por una lesión del nervio coclear, acompañado de fragilidad de los huesecillos del oído, escleras azules, articulaciones laxas y dentinogénesis imperfecta sin deformidad de los huesos ^{2,4,8} .
	1B	
TIPO II (autosómica dominante)	Presente in útero, denominado " <i>tipo mortal perinatal</i> " debido a la muerte del bebé en el útero materno o luego del alumbramiento, debido a la escasa madurez pulmonar observándose dentinogénesis imperfecta, sordera, micrognatia, y fracturas in útero. ^{2,4}	
TIPO III (autosómica dominante rara vez recesiva)	Existe marcada fragilidad de los huesos, acentuándose en las extremidades inferiores que toman un aspecto en arco. Las escleras son azuladas en el momento del nacimiento, pero luego se normalizan, además de una estatura reducida y una dentinogénesis imperfecta. A todo ello se asocia facies triangular, frente ancha e hipertensión pulmonar. ^{2,4}	
TIPO IV (autosómica dominante)	IVA	Presente en la infancia y caracterizada por estatura variable, con acortamiento de huesos largos y dentinogénesis imperfecta, al igual que la anterior presenta escleróticas azuladas, las fracturas son evidentes en el nacimiento y luego de éste. La lesión del octavo par craneal es rara, pero si está presente se va normalizando con la edad. ^{2,4}
	IVAB	

Fuente: Elaboración propia obtenida de la Clasificación de Sillence.

DIAGNÓSTICO

EVALUACIÓN
ECOGRÁFICA



Mal pronóstico:

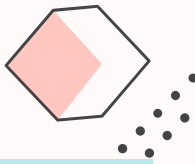
- micromelia grave en EE
- Hipoplasia torácica
- Polihidramnios
- Hidrops fetal



- Acortamientos
- Fracturas óseas

Otras pruebas de imágenes:

- Eco 3D
- RNM
- Rx
- TC-3D



Procedimientos invasivos

- Biopsia de vellosidades coriales
- Amniocentesis

Evalúan cantidad o calidad de colágeno tipo I
Estudio (-) no excluye Dg.
Falsos (-) 10%

Procedimientos no invasivos

- Detección de ADN fetal en sangre materna

DGP

- Tras FIV permite testear genéticamente los embriones y seleccionar los sanos.



fl» ! fl! i uMó flç

Cuidados para las fracturas.

Fisioterapia.

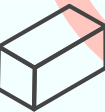
Soportes ortopédicos.

Procedimientos quirúrgicos.

Medicamentos.

Tratamientos para las enfermedades relacionadas.

Pronóstico?

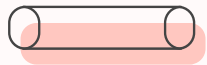


TRATAMIENTO

BIFOSFONATOS?



- Aumento de densidad ósea
- No mejora calidad ni tasa de fracturas



= 4 = L ▲ ← Ë Ñ ↓ | Ñ

- Doctor, P. N., Sood, B. G., Natarajan, G., & Misra, V. K. (2021). Rib fracture in a term newborn with respiratory distress. *NeoReviews*, 22(8), e559–e563.
- Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(6):1470–1481
- Mejias Quintero, M. E., & Salem Salem, H. (2018). Osteogénesis Imperfecta. A propósito de un caso tipo II. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*, 83(1), 86–92.
- Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, Basel D. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2016, Issue 10. Art. No.: CD005088. DOI: 10.1002/14651858.CD005088.pub4
- Quelca Choque, H. G., & Bustamante Cabrera, G. (s/f). Revista de Actualización Clínica Investiga. *Revista de Actualización Clínica Investiga*, 2394

