

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO I. REPORTE DE DOS CASOS

INTRODUCCIÓN

- ✓ La osteogénesis imperfecta (OI) o “la enfermedad de los huesos de cristal”, es una enfermedad genética autosómica dominante, caracterizada por alteración en la formación del colágeno, causando mayor fragilidad ósea y riesgo de fracturas.
- ✓ Clásicamente se reconocen cuatro grupos, el tipo I es la forma más frecuente y leve.
- ✓ Dado su baja incidencia, de 1/15000-1/20000 recién nacidos, pertenece al grupo de enfermedades raras.



CASOS CLÍNICOS

- Se trata de dos niñas de 2 y 4 años.
- Con diagnóstico clínico de OI tipo I en los primeros meses de vida.
- La mayor presenta una mutación del gen Col1A1.
- Comparten la presencia clínica de más de tres fracturas por fragilidad en huesos largos sin requerir cirugía, deformidades óseas tibiales, hiperlaxitud y escleróticas azules. (Fig.A)
- La menor presenta un crecimiento por debajo del percentil 3 y ambas cumplen con los hitos del desarrollo para su edad.
- El metabolismo fosfocálcico es normal.
- El objetivo del tratamiento es mejorar su calidad de vida mediante un abordaje multidisciplinario de las posibles afecciones asociadas a la enfermedad.
- Actualmente el pilar fundamental es el tratamiento médico con bifosfonatos para aumentar la densidad ósea, evitando nuevas fracturas.

DISCUSIÓN

- ✓ La OI tipo I es un trastorno hereditario del tejido conectivo.
- ✓ El diagnóstico es clínico, radiológico y genético.
- ✓ La presentación clínica es variable, presentando manifestaciones:
 - esqueléticas, como fracturas ante traumatismos leves, deformidades en huesos largos, escoliosis y retraso en el crecimiento.
 - extra-esqueléticas, como coloración azulada de escleróticas, dentinogénesis imperfecta, hipoacusia.
- ✓ La densitometría ósea y radiografía son los estudios de imagen de elección.
- ✓ La mayoría de los casos portan mutaciones en los genes que codifican las cadenas polipeptídicas alfa1 y alfa2 del procolágeno tipo I (gen COL1A1, gen COL1A2), principal proteína de la matriz extracelular del tejido óseo, piel y tendones.
- ✓ El manejo de la enfermedad es multidisciplinario y comprende rehabilitación física, cirugía ortopédica, manejo de la audición y anomalías dentales, tratamiento farmacológico con bifosfonatos, el pamidronato es el más utilizado por sus mejores resultados.

CONCLUSIÓN

La OI tipo I es una enfermedad rara, genética autosómica dominante, producto de mutaciones en genes formadores de colágeno, y heterogénea en su presentación clínica. El diagnóstico es clínico, radiológico y genético. El objetivo del tratamiento es mejorar la calidad de vida mediante un abordaje multidisciplinario.

Características clínicas y radiológicas de OI tipo I.

A- escleróticas azules. B-C- deformidades óseas tibiales.



Referencias bibliográficas:

- Guerrero.J; Gonzales. I. Manual de diagnóstico y terapéutica en Endocrinología Pediatría. Madrid, 2020.
- Hodgson F, Ibáñez A. Osteogénesis imperfecta. Universidad Católica de Chile. REV. MED. CLIN. CONDES - 2021; 32(3) 311-318]
- Fano. V, Rodriguez. M. Manejo de la Osteogénesis Imperfecta. Hospital Garrahan-Argentina. GAP 2016.