

Manejo de la Osteogénesis Imperfecta



Raúl Martínez Castillo (Rotatorio Pediatría)

Tutor: Germán Lloret Ferrándiz (Urgencias Pediátricas)

Caso Clínico (I)

Motivo de consulta

Niña de 13 años con sospecha de fractura de MII de 24h de evolución.

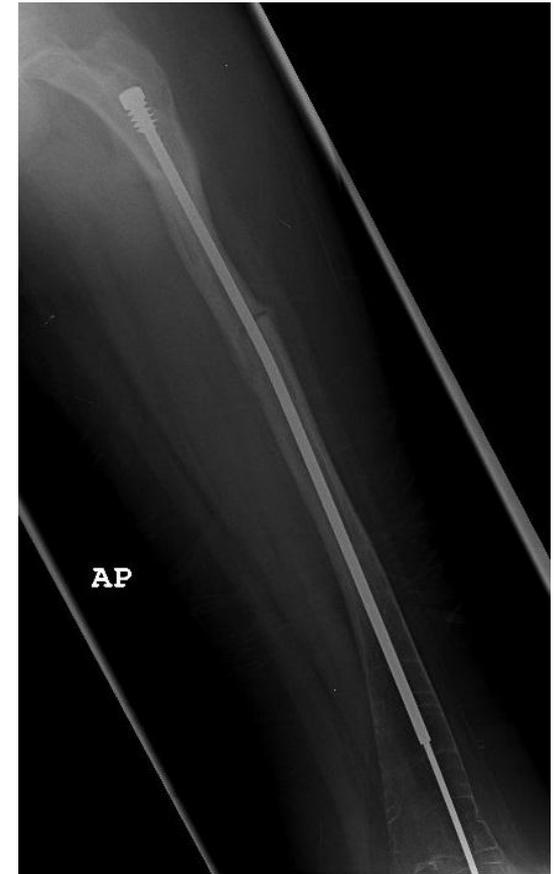
Antecedentes

Osteogénesis imperfecta tipo IV

Fracturas múltiples: Subtrocanterea, fémur, tibia, metatarsianos.

IQx: Clavos telescopados, Fx tibia y peroné

No tratamiento habitual.



Caso Clínico(II)

Exploración física

- BEG
- Aducción y RI en EII
- No limitación movimiento
- Dolor 1/3 distal fémur

Pruebas complementarias

- RX AP y LAT MII:
- -Fractura metáfisis distal fémur izquierda
- -Osteopenia generalizada

Evolución y Tratamiento

- Inmovilización férula cruro-pédica.
- Ibuprofeno 400mg/8h si dolor



I

Osteogénesis imperfecta

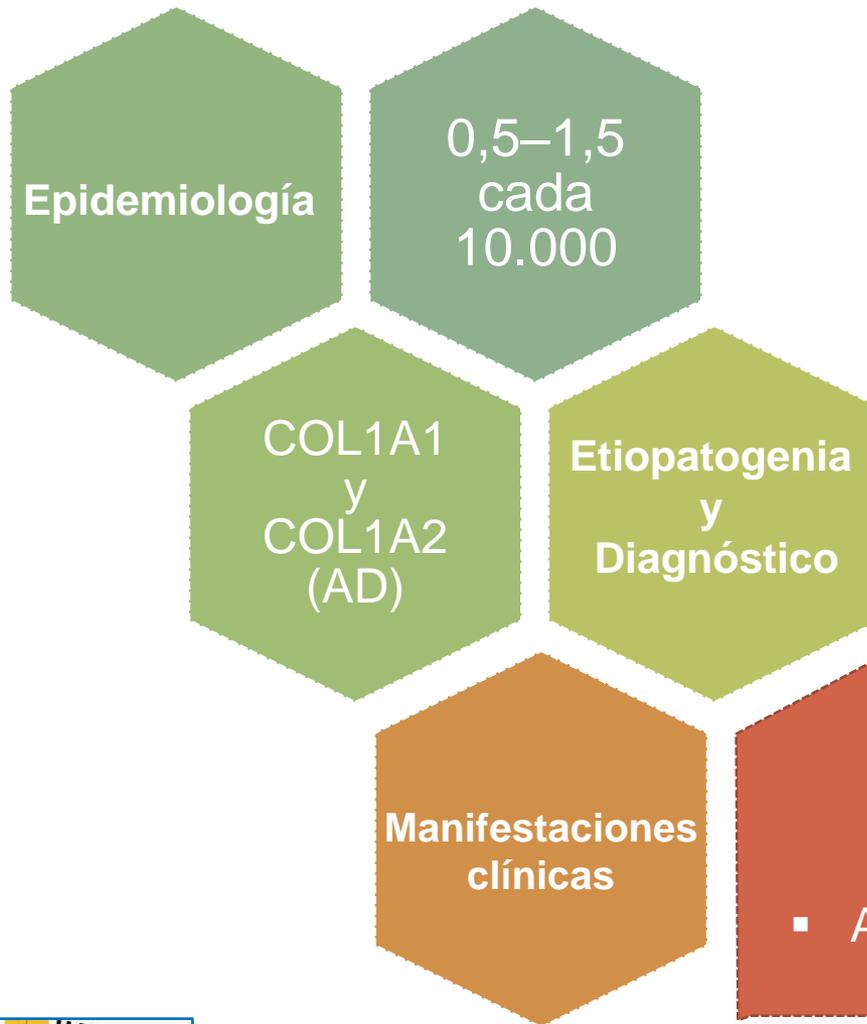


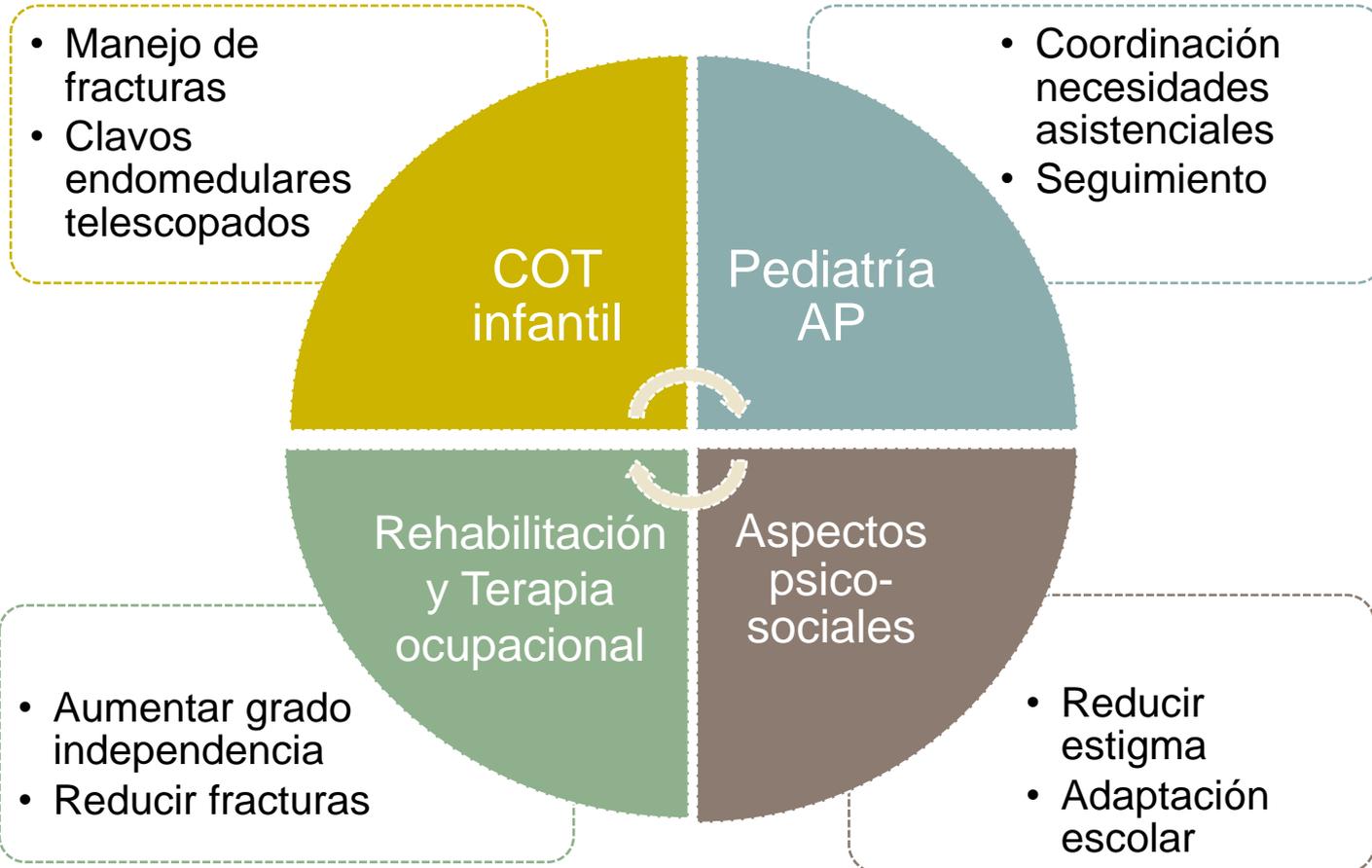
Table 1: The International Nomenclature Group for Constitutional Disorders ICHG of the Skeleton 2009

| New OI classification/OI type | Phenotype |
|---|--|
| 1/I | Mild, nondeforming |
| 2/II | Severe, seen as perinatal and lethal forms |
| 3/III, VI, VIII, IX, X, Bruck syndrome Type 1 | Moderately severe, progressively deforming |
| 4/IV, IV, VII, XI, XII, XIII | Moderate |
| 5/V, osteoporosis-pseudoglioma syndrome, idiopathic juvenile osteoporosis, Bruck syndrome Type 1 and Type 2 | Moderate, calcification of the interosseous membranes seen |

OI: Osteogenesis imperfect

- Fragilidad ósea
- Baja estatura
- Deformidad de cráneo
- Escleras azuladas
- Aumento de laxitud ligamentosa
- Pérdida auditiva

Manejo terapéutico



Manejo Farmacológico: Prevención de fracturas

Bifosfonatos

- **Pamidronato i.v.** 0.5-1mg/kg/día (3 días consecutivos) cada 2-4 meses. Dosis anual 9 mg/kg
- Acido zalendrónico cada 6 meses
- Risendronato/Alendronato oral
- Inicio de 2 a 4 años

Ca²⁺
Vit. D

Nuevos tratamientos

- GH, trasplante células hematopoyéticas, Denosumab



- Hipocalcemia
- Síntomas pseudogripales
- Aumento de peso
- Uveítis
- Distrés respiratorio

Seguimiento

Desde el inicio

- Control de crecimiento y perímetro craneal.
- Evaluación auditiva los 9 meses.

Todas OI cada 2 años

- Densitometría
- Evaluación auditiva
- Espirometría
- Radiografías óseas
- Evaluación oftamológica

OI moderada grave

- Espirometría anual
- ECG cada 2 años

Pronóstico

- Tipo de OI
- Afectación respiratoria

Conclusiones

La OI requiere un abordaje multidisciplinar coordinado por su Pediatra

Se debe hacer un seguimiento estrecho e integral para solventar complicaciones

Principal tratamiento disminución de fracturas: bifosfonatos i.v.

Bibliografía

1. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, De Paepe A, et al. Osteogenesis imperfecta. Nat Rev Dis Prim. 2017;3:1–19.
2. Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: A multidisciplinary approach. J Multidiscip Healthc. 2017;10:145–55.
3. Rauch F, Glorieux FH. Bisphosphonate treatment in osteogenesis imperfecta: which drug, for whom, for how long? Ann Med, 2005; 37:295.