

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA



Julia Oliva Lozano (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

Motivo de ingreso

RNT (38+1 SG) AEG (2865 g), varón que ingresa en UCIN por sospecha de osteogénesis imperfecta

Antecedentes gestacionales y perinatales

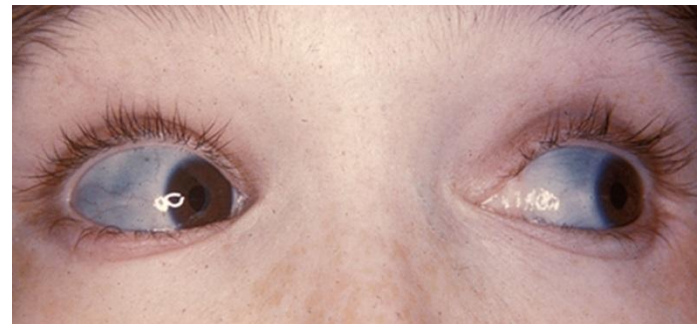
- Eco sem 20: acortamiento del fémur y deformidad en tercio proximal
- Cesárea electiva
- Apgar1: 5 Apgar5: 10 Reanimación
- Nace sin esfuerzo respiratorio, FC<100 lpm, hipotónico
- Se aspiran secreciones y se inicia PPI, FiO2 máx. 21%

Antecedentes familiares

- **Madre:** osteogénesis imperfecta, afecta de múltiples fracturas y esclerótica azul
- **Abuela materna:** osteogénesis imperfecta, esclerótica azul y alt. audición
- **Tía materna:** osteogénesis imperfecta, esclerótica azul

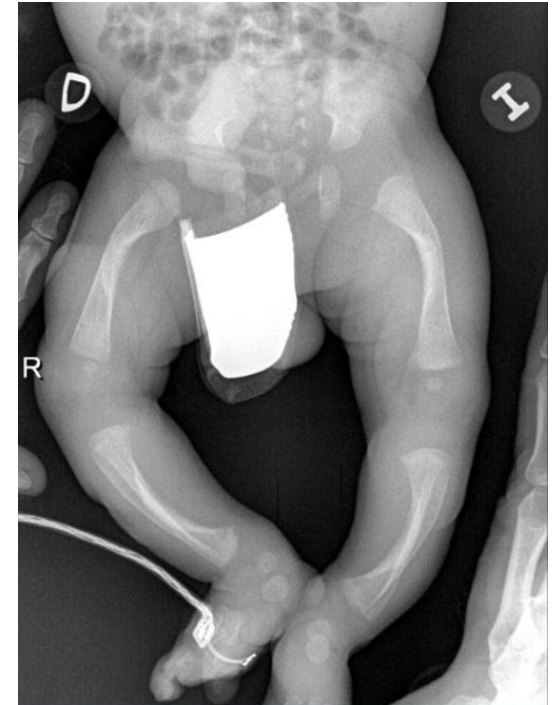
Exploración física

- Hidrocele bilateral
- Ligero pectum excavatum
- Arqueamiento bilateral de tibias y peronés
- Acortamiento e incurvación de ambos fémures



Pruebas complementarias

- Fondo de ojo
- Estudio cardiológico: FOP
- Ecografía cerebral y abdominal
- Gasometría, hemograma y bioquímica
- **Estudio genético de OI en la madre**
- **Rx huesos largos, cráneo y tórax:**
 - Incurvación de ambos fémures
 - Arqueamiento bilateral de tibias y peronés
 - Aumento de densidad a nivel diafisario de ambos radios y cúbitos y en hueso de la calota



Diagnóstico diferencial

Osteogénesis imperfecta

Sd. Cole-Carpenter

Acondroplasia

Sd. Bruck

Hipofosfatasa

Displasia fibrosa panostótica

Abuso infantil

Osteoporosis secundaria a tratamiento

Osteoporosis juvenil idiopática

Deficiencia nutricional

Sd. osteoporosis-pseudoglioma

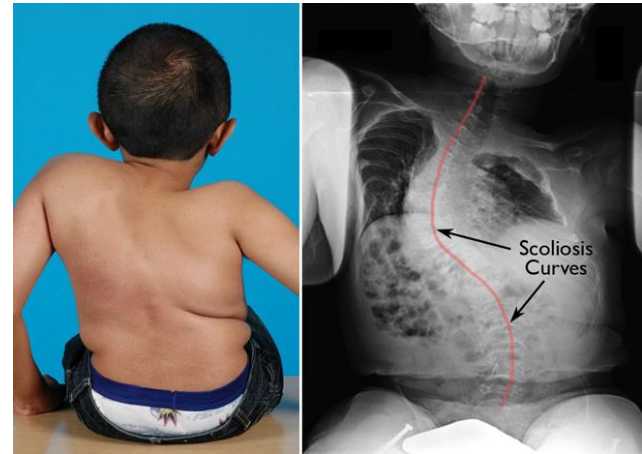
Leucemia

Osteogénesis imperfecta

- **Fragilidad ósea** → fracturas múltiples esporádicas
- 1-2/20.000
- 95% *COL1A1* (17q21.31-q22) y *COL1A2* (7q22.1), AD

Manifestaciones clínicas

- Fragilidad ósea
- Baja estatura
- Escoliosis
- Deformidades del cráneo
- Escleróticas azules
- Pérdida auditiva
- Dentinogénesis imperfecta
- Huesos wormianos
- Aumento de la laxitud de los ligamentos y la piel



Clasificación clínica

Tipo	Severidad	Fracturas	Deformidad ósea	Estatura	DI*	Escleras	Pérdida auditiva
I	Leve	<100	Poco frecuente	Normal o leve	Poco frecuente	Azul	50%
II	Letal	Múltiples	Grave	Grave	+	Azul oscuro	-
III	Grave	Múltiples	Moderada-grave	Moderada	+	Azul → blanco-gris	Frecuente
IV	Moderada	Múltiples	Leve- moderada	Variable	+/-	Blanca-gris	Variable
V	Moderada	Múltiples, con callos hipertróficos	Moderada	Variable	-	Blanca	-

*Dentinogénesis imperfecta

Diagnóstico

Clínico

- Antecedentes familiares, escleróticas azules, DI, pérdida auditiva...

Radiológico

- Osteoporosis
- Huesos wormianos

DMO

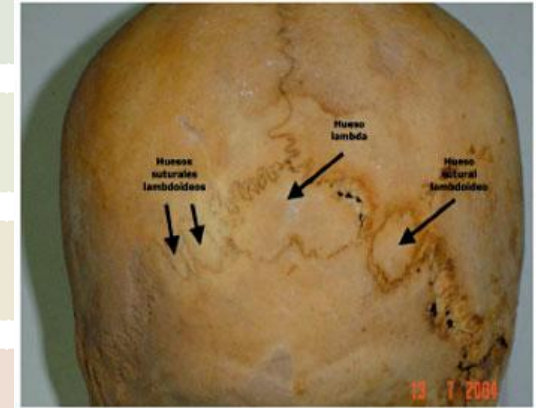
- Baja masa ósea

Genético

- COL1A1/COL1A2

Dx prenatal

- Ecografía
- Amniocentesis/biopsia corial



Tratamiento

Multidisciplinar

Bifosfonatos

Vit D y calcio

Cirugía:
osteosíntesis
centromedular

Seguimiento

- Control del crecimiento
- Rx al diagnóstico y cada 1-2 años
- OI moderada: audiometría, DMO, espirometría bianual
- OI grave: ECG y ecocardiograma bianual y espirometría anual

Pediatría AP

Reumatología
Pediátrica

ORL
Pediátrica

Cardiología
Pediátrica

Rehabilitación

AHUCE



Bibliografía

- Forin V. Osteogénesis imperfecta. Orphanet [Internet]. 2010 Mar. [Consultado el 3/11/2017]. Disponible en: www.orpha.net/static/ES/osteogenesis_imperfecta.html
- Beary JF, Chines AA. Osteogenesis imperfecta: Clinical features and diagnosis. Uptodate [Internet]. 2017 Oct. [Consultado el 3/11/2017]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/osteogenesis-imperfecta-clinical-features-and-diagnosis>
- Greeley CS, Donaruma-Kwoh M, Vettimattam M, Lobo C, Williard C, Mazur L. Fractures at diagnosis in infants and children with osteogenesis imperfecta. J Pediatr Orthop. 2013; 33: 32-6
- Graff K, Syczewska M. Developmental charts for children with osteogenesis imperfecta, type I (body height, body weight and BMI). Eur J Pediatr. 2017; 176: 311
- Marginean O, Tamasanu RC, Mang N, Mozos I, Brad GF. Therapy with pamidronate in children with osteogenesis imperfecta. Drug Des Devel Ther. 2017; 11: 2507-15
- Westgren M, Götherström C. Stem cell transplantation before birth - a realistic option for treatment of osteogenesis imperfecta? Prenat Diagn. 2015; 35: 827-32

