

Descripción de la patología

La *osteogénesis imperfecta (OI)* es un trastorno genético heterogéneo raro del tejido conectivo ocasionado generalmente por mutaciones en el gen colágeno I, caracterizado por huesos que se rompen fácilmente.

Tipos de osteogénesis imperfecta

TIPO I: esta es la forma más leve, presenta fracturas múltiples, disminución de la audición, esclerótica azul, dientes quebradizos, talla baja y piel delgada.

TIPO II: es la forma más grave, siendo mortal en periodo fetal, dado que produce muerte al nacer, genera problemas respiratorios y deformidades óseas.

TIPO III: herencia autosómica dominante. En esta se presenta una severa fragilidad ósea, con múltiples fracturas y numerosas deformidades. Las escleras son azulosas al nacer y se van haciendo más blancas hacia la adolescencia.

TIPO IV: herencia autosómica dominante. Su severidad es levemente mayor a la de tipo I y a diferencia de esta, se presentan escleras grises o blancas. Además, poseen una sordera de un 100%.

Origen de la patología

Antiguamente se creía que la *OI* era originada por alteraciones exclusivas del colágeno tipo 1. Hoy, gracias a los avances en biología molecular y genética se ha comprobado la presencia de alteraciones en otras proteínas que generan síndromes muy similares de *OI*, identificando más de 150 mutaciones específicas capaces de dañar estos genes y conducir a la *OI*. La actividad de los osteoblastos es normal, pero la producción específica del colágeno tipo I se encuentra alterada, en cantidad o calidad. Los proteoglicanos son normales. El tejido óseo mantiene las proporciones de los componentes minerales y orgánicos, pero pierde la organización trabecular habitual. Los osteoblastos se encuentran en zonas de amplio material osteoide y aumentados en número. Grandes y numerosos osteocitos se ven rodeados de escasa cantidad de matriz. Los osteoclastos son numerosos y poseen una alta superficie de absorción ósea.

Signos y síntomas

Existen diferentes tipos de *OI* con síntomas que van desde leve a severa, cada persona con la condición puede tener una combinación diferente de síntomas. Algunos síntomas comunes de la *OI* incluyen: Estatura corta, triangular, cara conformada, problemas respiratorios, pérdida de audición, dientes quebradizos, huesos de deformidades tales como piernas arqueadas de escoliosis.

Problemas pulmonares siendo las personas con *OI* más vulnerables a asma y neumonía.

Problemas cardiacos como válvulas y arterias que no funcionan correctamente.

Problemas neurológicos tienden a desarrollar macrocefalia e hidrocefalia también las personas con *OI* grave con frecuencia tienen impresión basilar, una malformación en la columna la cual ejerce presión sobre la medula espinal y el tallo cerebral.

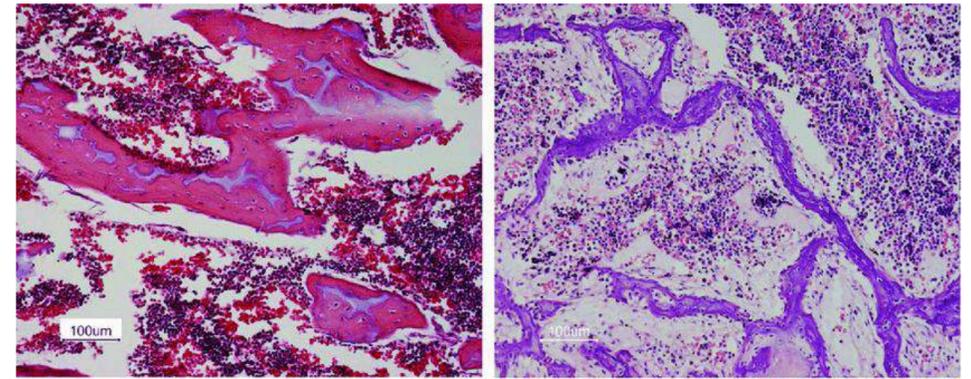
Tratamiento

El tratamiento se enfoca en maximizar la función, disminuir el riesgo de fracturas, evitar la deformidad y optimizar la adaptación del niño a las actividades de la vida diaria. Para esto es necesario darle un apoyo integral y multidisciplinario

Fundamentado en los siguientes pilares principales:

- Rehabilitación (incluyendo la fisioterapia y terapia ocupacional),
- Quirúrgico (traumatología y ortopedia),
- Médico (reumatología o endocrinología, dependiendo de los centros) y psicológico.

Histología



Normal

Osteogénesis imperfecta

Al observar la histología del tejido óseo involucrado en el desarrollo de la *OI*, se es fácil de percatar al compararse con la de un tejido carente de la patología, una diferencia en el hueso esponjoso, producto del defecto en la estructura de la matriz en la que se encuentran los osteoblastos, quienes son los encargados de la síntesis de colágeno I. Además, con un número aumentado de osteocitos y trabéculas óseas más delgadas.

Embriología:



Normal

Osteogénesis imperfecta

En la imagen derecha podemos observar una ecografía prenatal en la cual se identificó un caso de osteogénesis imperfecta. En el cráneo demostró una disminución de la ecogenicidad, la visualización de las estructuras intracraneales se incrementó, debido a una deficiente mineralización del esqueleto. Los huesos de las extremidades eran muy cortos y curvos con fracturas, en el caso del pecho se ve estrecho y en forma de campana con costillas cortas e irregulares y con pulmones con morfología diminuta.