

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

María Moreno Samos, Laura Fernández Carretero, M^º Carmen López del Castillo, Tomás Sánchez Tamayo, Rocio Galindo Zavala

INTRODUCCIÓN

- La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético caracterizado por una **alteración en la formación del colágeno** confiriéndole una mayor fragilidad ósea y riesgo de fracturas. La gravedad es muy variable: desde formas leves hasta muy graves con fracturas intraútero y muerte perinatal.
- El 80-90% de los individuos con OI presentan mutaciones en uno de los genes que codifican las **cadenas de procolágeno I**: gen COL1A1 y gen COL1A2.
- El manejo debe ser multidisciplinar. Los **bisfosfonatos constituyen el tratamiento de elección** desde hace unos años ya que aumentan la densidad ósea sin estar exentos de efectos secundarios.

CASO CLÍNICO

Presentamos caso de RNAT 40+4SG, peso 3840 g (p75-90). Sin antecedentes familiares de enfermedad ósea. Primer embarazo hija, sana. Embarazo actual espontáneo, normoevolutivo hasta que en ecografía prenatal de la semana 34 (foto 1) se detecta **angulación del tercio proximal del fémur izquierdo que sugiere fractura con acortamiento** de este. Fémur derecho no se visualiza. Resto normal. Se realiza **amniocentesis** con estudio genético para displasia esquelética pendiente al nacimiento.



Cesárea electiva por interés fetal. Apgar 9/10. Al nacimiento buen estado general, no rasgos dismórficos. Escleras blancas. Destaca posición en flexión de miembro inferior izquierdo con escasa movilidad espontánea. No dolor ni crepitación a la palpación. Resto del aparato locomotor normal. **En mapa óseo (foto 2) destaca angulación de ambos fémures secundario a fracturas ya consolidadas.** No otras líneas de fracturas. Iones, fosfatasa alcalina y vitaminas D además de estudio de extensión (Ecocardiograma, ecografía abdominal y transfontanelar, fondo de ojo y potenciales evocados auditivos) normales. Al 2º día de ingreso se confirma **variante probablemente patogénica heterocigota en el gen COL1A2 mutación c1657 G>T** (pendiente estudio genético en ambos progenitores).

Valorado por Reumatología inicia **calcio y vitamina D oral** previa a administración de **pamidronato endovenoso** 2 dosis separadas cada 24 horas (0,18mg/kg y 0,37mg/kg respectivamente). La infusión transcurre sin incidencias con calcio/fósforo antes y tras tratamiento normal. Se procede al alta hospitalaria a los 10 días de ingreso con seguimiento multidisciplinar.

CONCLUSIONES

El hallazgo de acortamiento y curvatura ósea en un feto puede ser debida a OI. Se trata de un grupo heterogéneo en el que los casos más graves debutan intraútero (tipo II y III). Un diagnóstico precoz permite una atención inmediata, desde el mismo parto. El tratamiento con bifosfonatos aumenta la densidad mineral ósea y disminuyen el riesgo de fracturas.