



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO V: NUESTRA EXPERIENCIA CON 3 CASOS

I. Cedrún Sitges, M.L. Lorente Jareño y B. Sagastizábal Cardelus

Hospital Universitario de Getafe, Getafe, España.

Resumen

Objetivos docentes: Revisión de las características clínicas y radiológicas distintivas de este tipo de OI, así como de la evolución de estos pacientes

Revisión del tema: El síndrome de osteogénesis imperfecta (OI) comprende un conjunto de enfermedades hereditarias producidas por un desorden heterogéneo del tejido conectivo, caracterizado por la presencia de baja densidad mineral ósea y fragilidad ósea. El tipo V de OI, de herencia autosómica dominante, está causado por mutaciones en el gen IFITM5 y representa menos del 4% de los casos de OI. Clínicamente presentan una afectación moderada-grave y aunque existe gran variabilidad fenotípica incluso en pacientes con la misma mutación, manifiestan rasgos distintivos como calcificación de la membrana interósea del antebrazo, desarrollo de callos hipertróficos tras fracturas o cirugías y luxación de la cabeza radial. Describimos las características clínico-radiológicas y evolución de 3 pacientes (2 varones, 1 mujer) con diagnóstico de OI tipo V en tratamiento con bifosfonatos.

Conclusiones: La OI tipo V se caracteriza por presentar una asociación paradójica de osteoporosis, por un defecto en los osteoblastos trabeculares, y una formación ósea exuberante en forma de callos hipertróficos, por afectación del hueso perióstico, que explicarían los hallazgos radiológicos típicos de estos pacientes.