

Cortes, S. Gómez, I. Guijarro, AR. Muñoz, M. Madrid, A Navarro, I. Macizo,  
MI. Checa, R. Delgado, JL.  
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria, en la que la alteración de los genes COL 1A1/2 ocasiona un defecto en la síntesis de colágeno tipo I.

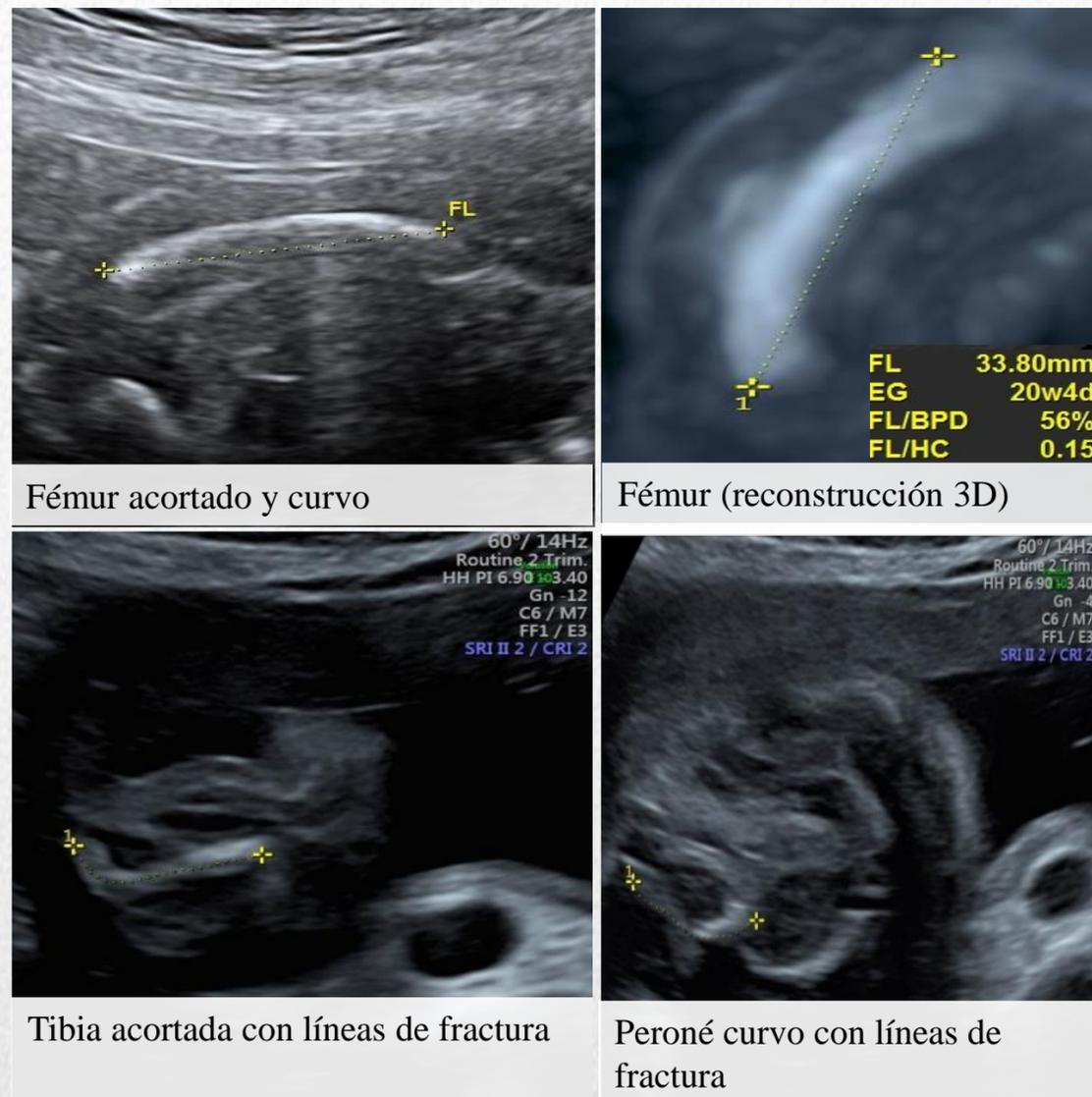


Imagen 1. Imágenes características OI.

## Casos

Se presentan dos pacientes en las que la ecografía de las 20 semanas se observaron alteraciones óseas típicas de displasia esquelética (Imagen 1). Con diagnóstico ulterior de OI tras la detección de mutaciones en COL1A1 y COL1A2 en ADN fetal. Una de las pacientes interrumpió la gestación en la semana 30+2. La segunda finalizó mediante cesárea en la semana 38 naciendo un varón con acortamiento rizomiélico de miembros y fascias triangular con mentón prominente y un peso de 2400 g. Actualmente en tratamiento con bifosfonatos. Se puede apreciar la evolución neonatal en la imagen 2.

## Conclusión

La OI es una enfermedad genética de expresividad variable, con hasta 7 subtipos en función del fenotipo y la anomalías genéticas (1). Históricamente el diagnóstico se realizaba mediante Rayos-X (imagen 2) pero la ecografía 2D ha conseguido ser mejor alternativa, gracias a una evaluación en tiempo real y con un mejor perfil de seguridad. Recientemente la ecografía 3D ha demostrado mejorar los resultados del cribado de las anomalías esqueléticas (3) aumentando el detalle de la imagen (imagen 3).

Esta nueva herramienta diagnóstica puede ayudar a especificar el subtipo de OI con las consiguientes repercusiones pronósticas y terapéuticas. Ayudando a seleccionar los casos que se pueden beneficiar de actitudes terapéuticas conservadoras o de futuras terapias fetales como el trasplante de células mesenquimales (4).



Imagen 2. Acortamiento y curvatura de huesos largos en radiografía a los 16 semanas de vida.



Imagen 3. Imagen 3D de tórax y columna donde se observa costillas acortadas.

1.- Van Dijk FS1, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. Am J Med Genet A. 2014 Jun;164A(6):1470-81.  
2.-Doray B1, Favre R, Viville B, Langer B, Dreyfus M, Stoll C. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. A report of 47 cases. Ann Genet. 2000 Jul-Dec;43(3-4):163-9.  
3.-Benoit B. The value of three-dimensional ultrasonography in the screening of the fetal skeleton. Childs Nerv Syst. 2003 Aug;19(7-8):403-9. Epub 2003 Jul 12.  
4.- Westgren M, Götherström C. Stem cell transplantation before birth - a realistic option for treatment of osteogenesis imperfecta. Prenat Diagn. 2015 Sep;35(9):827-32.