

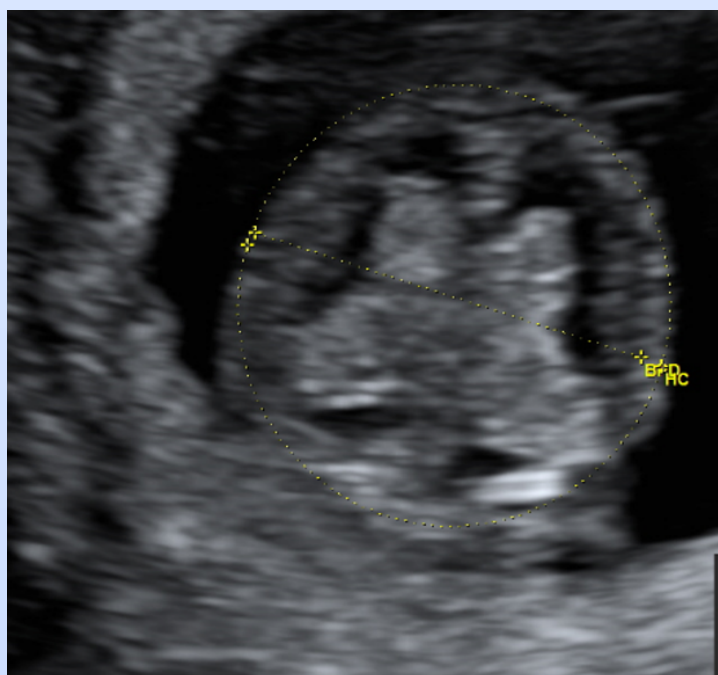


# HUESOS DE CRISTAL

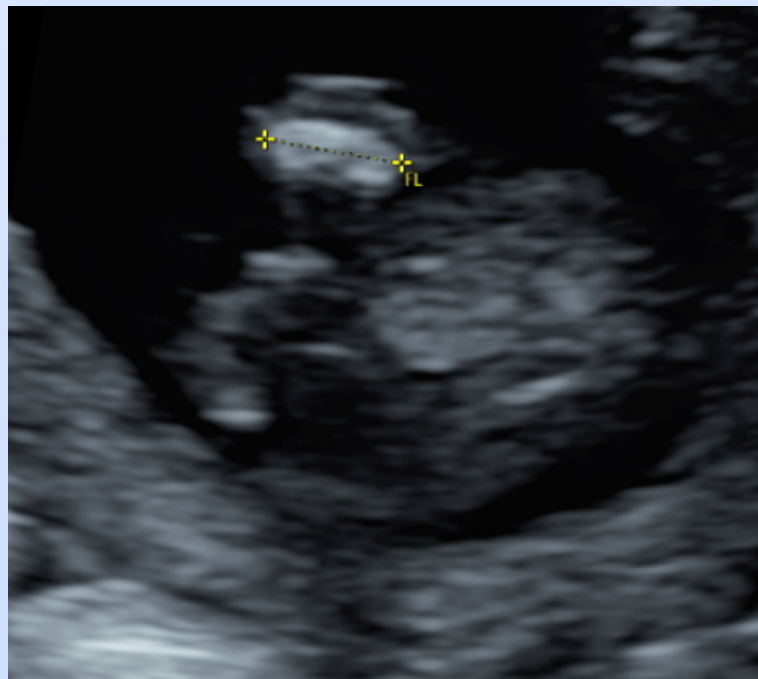
Gurrea Almela E, Manzanares López J, Sánchez Romero J, Carratalà Pérez O, Pérez Buendía J, García Soria V, de Paco Matallana C, Checa Pérez MR  
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

## CASO CLÍNICO:

Paciente de 33 años primigesta de 12+5 SG, acude a consulta para realizar ecografía de cribado del primer trimestre. En esta ecografía se detecta un feto con una disminución en la mineralización del cráneo y miembros superiores e inferiores totalmente inculpados con dificultad para la visualización de las piernas. El resto de la exploración resulta aparentemente normal. Dados los hallazgos, y ante la sospecha de una displasia ósea, se recomienda a la paciente la realización de una biopsia de vellosidades coriales. El estudio genético revela una variante patogénica en el gen COLIA1, alcanzando el diagnóstico fetal de Osteogénesis Imperfecta tipo II. Dado el pronóstico, se lleva a cabo una interrupción legal del embarazo.



12+5SG. Cráneo con mineralización disminuida.



14+1 SG. Miembros inferiores incurvados y de tamaño reducido.



14+1 SG. Disminución en la mineralización

## OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO II

La osteogénesis imperfecta tipo II es la forma más grave de esta enfermedad. Tiene una prevalencia de 1 en 60.000.

Está causada por una mutación en uno de los genes responsables de la producción de colágeno tipo I. En este caso el gen COLIA1.

Tiene un patrón de herencia autonómico dominante, con mutaciones de novo, en su mayoría. Aunque también se han descrito calado de mosaicismo germinal en progenitores.

A nivel ecográfico, se pueden detectar huesos largos anchos, cortos y fracturados, de aspecto arrugado por formación de callos; disminución de la osificación del cráneo y forma anormal de éste, con aumento de la visualización de las estructuras intracraneales; tórax pequeño en forma de campana, costillas anchas e irregulares por fracturas; angulación de los huesos largos; cara anormal. Un hallazgo típico de la OI tipo II es la capacidad de ver ambas corticales de un hueso. Normalmente la cortical distal queda ensombrecida por la proximal, pero no en la desmineralización severa de la OI (la acondrogénesis y la hipofosfatasa pueden presentar el mismo hallazgo). Una ecografía normal para un paciente de alto riesgo no excluye el trastorno. En general, si las fracturas no ocurren en el útero, el diagnóstico se realiza solo después del nacimiento.

El diagnóstico diferencial debe llevarse a cabo con la hipofosfatasa, la acondrogénesis y otras formas de enanismo con miembros cortos.

Clínicamente se caracteriza por fragilidad ósea, fracturas múltiples, deformidad esquelética grave y posibilidad de fallo cardíaco congestivo e insuficiencia respiratoria, con elevada mortalidad pre y perinatal, con supervivencia rara vez más allá del primer año de vida

## CONCLUSIONES:

Resulta fundamental, en la ecografía del primer trimestre, a parte de identificar los marcadores básicos de cromosopatías, realizar una revisión anatómica del feto, ya que se pueden detectar múltiples enfermedades, el conocimiento precoz de las cuales puede marcar el pronóstico del embarazo y del futuro bebé

## BIBLIOGRAFÍA:

- [1] Kennon JC, Vitsky JL, Tiller GE, Jeanty P. Osteogenesis imperfecta. Fetus 1994, 4(4): 11-14.
- [2] Hale AV, Medford E, Izquierdo LA, Curet L. Osteogenesis imperfecta. Fetus 1992, 2(6): 5-10.
- [3] Romero R, Pihu GL, Jeanty P: Prenatal diagnosis of congenital anomalies. CT Appleton and Lange, Norwalk, 1988.
- [4] Jones KL. Osteogenesis Imperfecta syndrome, Type I in Smith's recognizable patterns of human malformation. WB Saunders Company – Philadelphia, 1997, 486-487.
- [5] Benacerraf BR. Osteogenesis Imperfecta in Ultrasound of fetal syndromes. Churchill Livingstone - New York, 1998, 229-235.