



**UNIVERSIDAD  
SAN SEBASTIAN**

**Facultad de Medicina  
Escuela de Medicina**

**OSTEOGÉNSIS IMPERFECTA TIPO II  
PRESENTACIÓN DE UN CASO**

**Constanza Herrera Torres  
Interna Pediatría  
Rotación Neonatología  
Docente : Dr. G. Flores**

## CASO CLÍNICO

**RNT cesárea 38+1 semanas**

**G2P2A0**

**Dg prenatal : US a las 14,17 y 20 semanas mostraban huesos largos cortos (bajo p5)**

**Diagnóstico diferencial: displasias esqueléticas**

**Biopsia de vellosidades coriónicas: excluye diagnóstico de displasia tanatofórica.**

**Sin antecedentes familiares de displasia esquelética**

**Sin consanguinidad de los padres**



**Apgar 5-7-9**

**Peso nacimiento : 2.300 kg (<p3)**

**Talla : 34 cm**

**Presenta distress respiratorio inmediatamente después del nacimiento, requiere apoyo ventilatorio con CPAP nasal con la máxima FiO2.**

**Se instala catéter venoso y se traslado a UCIN**

## EXAMEN FÍSICO

**Talla baja severa**

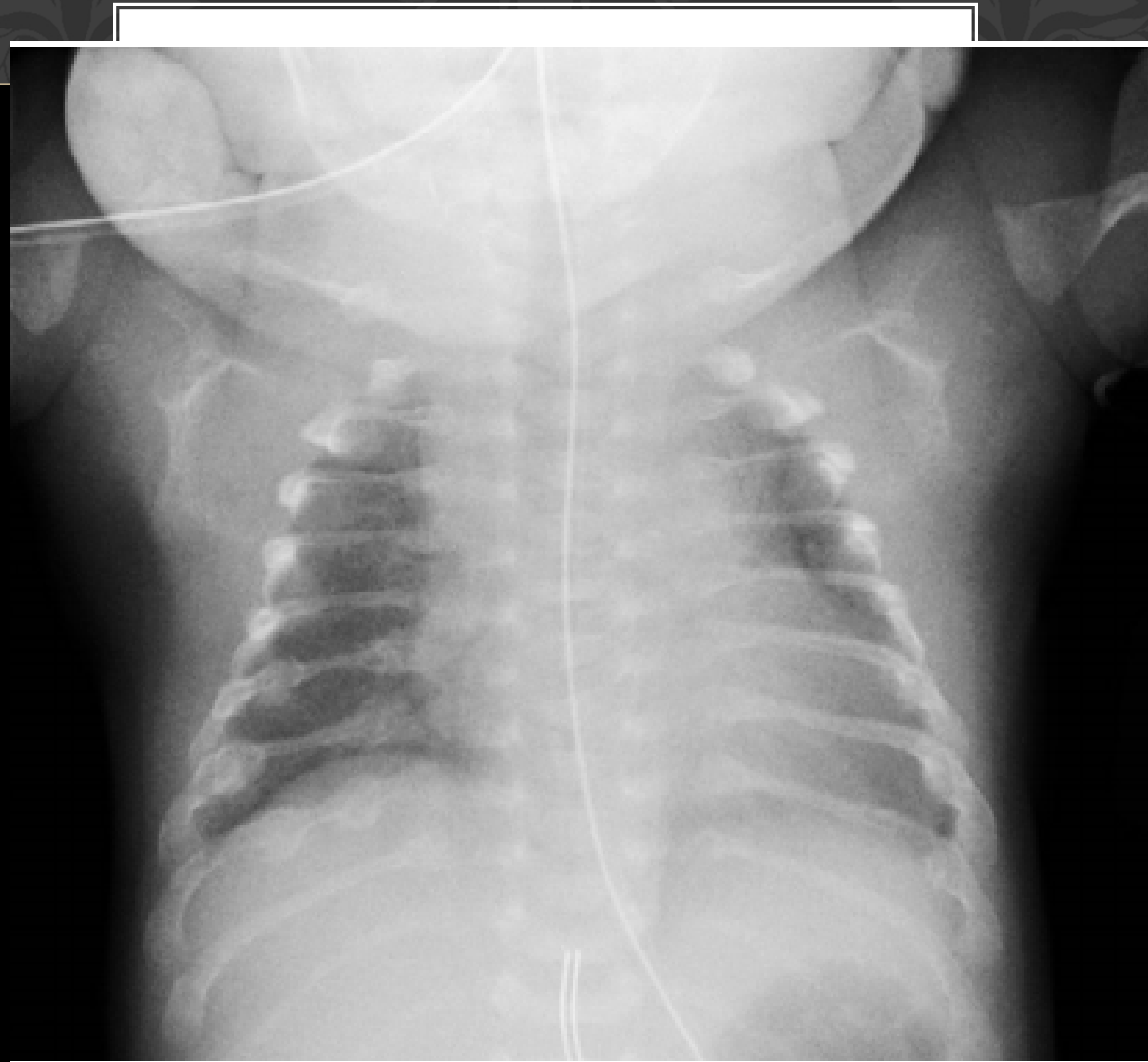
**Extremidades cortas y deformadas**

**Zona media de la cara triangular e hipoplásica, cuello corto**

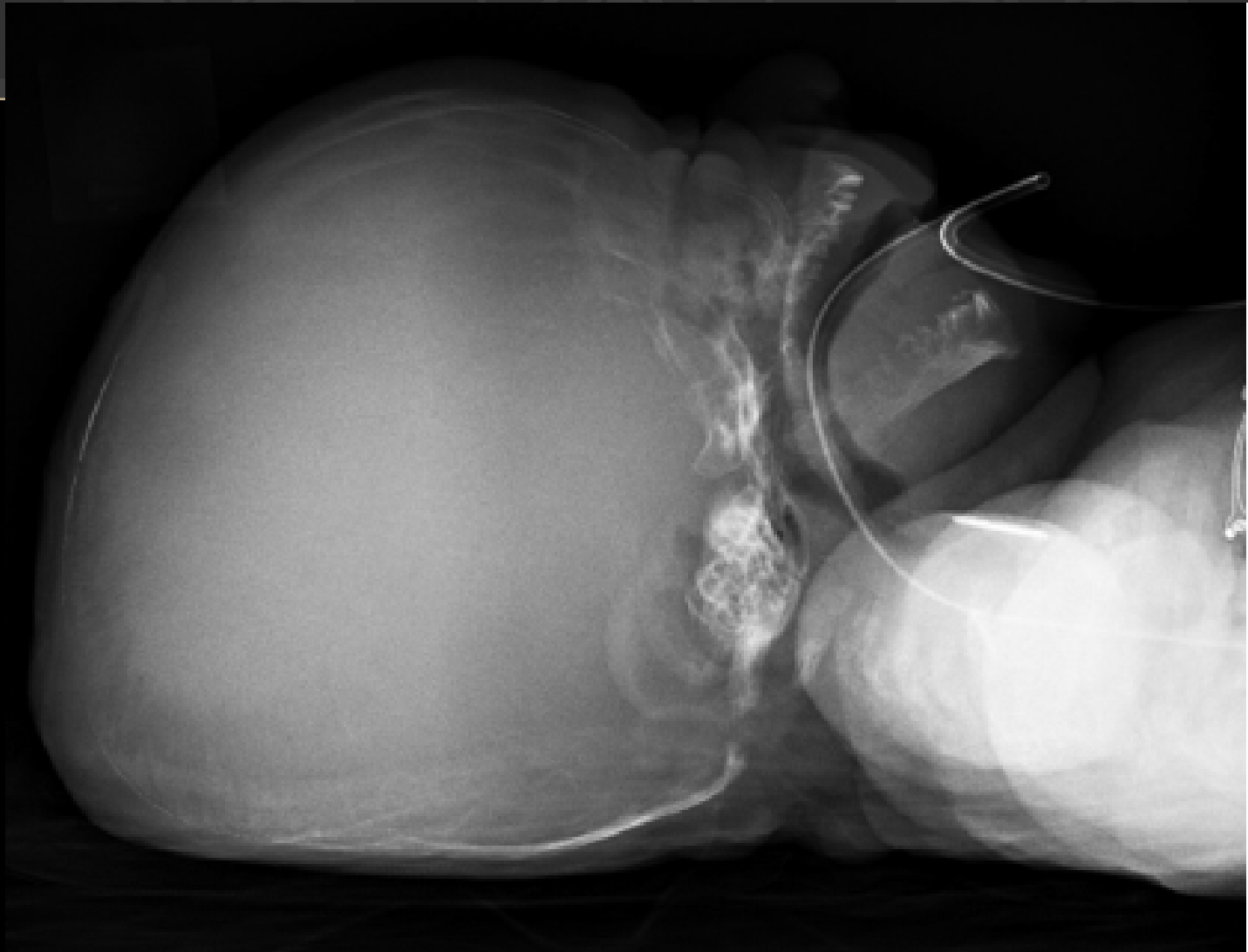
**tórax ancho y acortado**

**Escleras con tono azulado y cráneo blando con grandes fontanelas que sugieren osificación incompleta.**











## EVOLUCIÓN

- **CPAP discontinuado al día 2 de vida**
- **Día 4 → apnea recurrente y reaparición del distress respiratorio, se inició terapia con cánula nasal de alto flujo y aporte de oxígeno**
- **Se inició amoxicilina / ácido clavulánico y Amikacina por sospecha de onfalitis.**
- **Ecocardiografía: signos de hipertensión pulmonar sin anomalías cardiacas estructurales o funcionales.**

## TRATAMIENTO

### Nacimiento

**Paracetamol + morfina + metadona**

**\*Manejo del dolor (fracturas múltiples)**

### 5 DDV

**Primera dosis EV de neridronato (1 mg / kg) se repitió a las 24 horas.**

**\*Se administró un segundo ciclo de tratamiento 7 semanas más tarde**

## EVOLUCIÓN

### 30 DDV

- **Condición respiratoria se deterioró, se intubó y se inició VMI.**
- **Recibió antibióticos por sospecha de neumonía durante 10 días.**

### Comité de Ética

**No reintubar en caso de fracaso de extubación y no reanimación cardiaca en caso de paro cardíaco.**

## ESTUDIOS GENÉTICOS

- **Cultivos de piel y fibroblastos → colágeno tipo  $\alpha 1$  y  $\alpha 2$  anormales**
- **Variaciones en la secuencia del gen COL1A1. (p.Gly776Arg)**
- **Mutación nueva lleva a un intercambio de un aminoácido altamente conservado, que se presume es patogénico, lo que confirma el diagnóstico clínico.**

## DESENLACE

- **Después de 2 semanas de ventilación mecánica fue extubada con éxito a terapia de cánula nasal de alto flujo.**
- **Pudo hacerse weaning de apoyo respiratorio no invasivo y fue dada de alta con atención domiciliaria especializada a los 3 meses**
- **Fue reingresada un día después por fiebre y dificultad respiratoria, se acordó iniciar cuidado de comfort.**
- **Finalmente la paciente murió de una falla respiratoria a los 4 meses de vida**

## DISCUSIÓN

- **El caso describe el curso clínico de un paciente con una forma temprana y letal de Osteogénesis imperfecta.**
- **Clinica +hallazgos radiográficos + genética = OI «silence tipo II»**
- **Defectos primarios de la formación y estructura del colágeno**

	TIPO I	TIPO II	TIPO III	TIPO IV	TIPO V	TIPO VI
<b>Herencia</b>	AD	AD	AD	AD	AD	Incierta
<b>Mutaciones asociadas</b>	Codón de parada prematuro en COL1A1	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Se desconocen	Se desconocen
<b>Severidad</b>	Leve	Letal	Grave	Media	Moderada	Media
<b>Fracturas</b>	Pocas a Múltiples	Múltiples	Graves incluso costales	Múltiples	Múltiples	Múltiples
<b>Deformidades óseas</b>	Raras	Severas	Variable Escoliosis grave	Moderada. Escoliosis moderada-leve	Moderada Callos hipertróficos	Moderadas a graves Escoliosis
<b>Estatura</b>	Normal o ligeramente baja	Baja	Muy baja Facies triangular	Ligeramente baja	Baja de leve a moderada	Ligeramente baja
<b>Dentinogenesis</b>	Rara	Si	Si	50%	No	No
<b>Escleróticas</b>	Azules	Azul oscuro	Blancas a grisacea	Grisas o blancas	Normales	Normales
<b>Sordera</b>	50%	-	< 50%	100%	No	No
Sillence classification expanded with OI V-VI						

## OI II



CASO CLÍNICO

Revista Mexicana de  
ORTOPEDIA PEDIÁTRICA

Vol. 15, Núm. 2  
Julio-Diciembre 2013  
pp. 111-117

### Osteogénesis imperfecta tipo II: Reporte de un caso con una supervivencia mayor a cuatro meses

Dr. Antonio Guaglione Cabrera,\* Dr. Miguel Ángel Sánchez Durán,\*

Dr. José Pedro Martínez Asención\*

*Centro Médico Nacional General «Manuel Ávila Camacho», Hospital de Ortopedia y Traumatología.  
Instituto Mexicano del Seguro Social. Puebla, Puebla.*



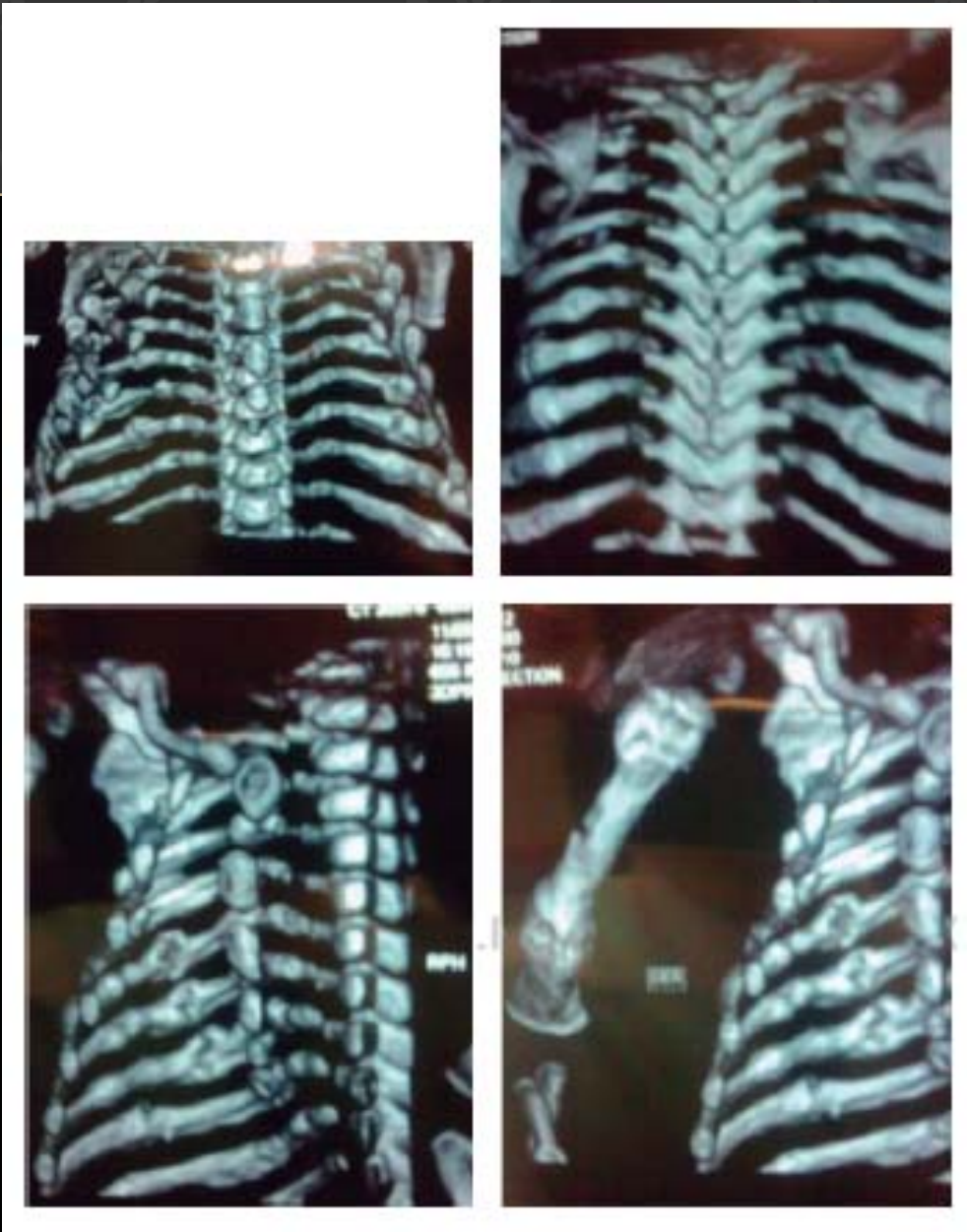


Figura 1.

Se observan las cuatro extremidades con deformidades angulares.

[Empty white box]







## VARIANTES

- **Grupo II A** (la más común): huesos largos, cortos y anchos, tibia en acordeón y rosario raquíptico en las costillas.
- **Tipo II B**: también con huesos largos, cortos, anchos y arrugados, pero no se observa el rosario a nivel de las costillas y hay fracturas costales.
- **Tipo II C** : se ven los huesos largos, finos y fracturados, las costillas largas, finas y en rosario (muy raro)

## CAUSAS DE MUERTE

- **Viven desde algunas horas hasta algunos días : falla respiratoria**
- **Tórax pequeño: compliance disminuida + fxs costales múltiples**
- **Deterioro respiratorio secundario: anomalías del colágeno a nivel pulmonar + infección TR.**