

Osteogènesi Imperfecta Tipus II: a propòsit d'un cas

Neus Ripoll Batle

Hospital General de l'Hospitalet

CAS CLÍNIC



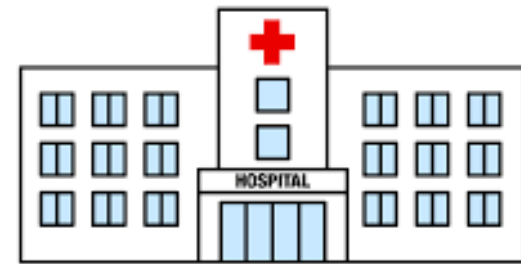
Dona 28 anys

Cap antecedent mèdics d'interès

TPAL 0000

Analítica i ecografia del 1r trimestre normal

3/2019 **Ecografia morfològica** → 20.3 setmanes



TROBALLEES



Fémur 25 mm: percentil <1, -3 SD



Húmer 18 mm: percentil <1, -6 SD

Ossos llargs curts:

Percentil <5

-2 SD

COMP

Voluson
E6

2. Trim.
Har-mid
97
Gn -2
C5 / M7
FF1 / E3
SRI II 0 / CRI 3





COMP
Voluson
E6

2. Trim.
Har-mid
97
Gn -2
C5 / M7
FF1 / E3
SRI II 0 / CRI 3

COMP

Voluson
E6

2. Trim.
Har-mid
97
Gn -2
C5 / M7
FF1 / E3
SRI II 0 / CRI 3





COMP

Voluson
E6

2. Trim.
Har-mid
97
Gn -2
C5 / M7
FF1 / E3
SRI II 0 / CRI 3



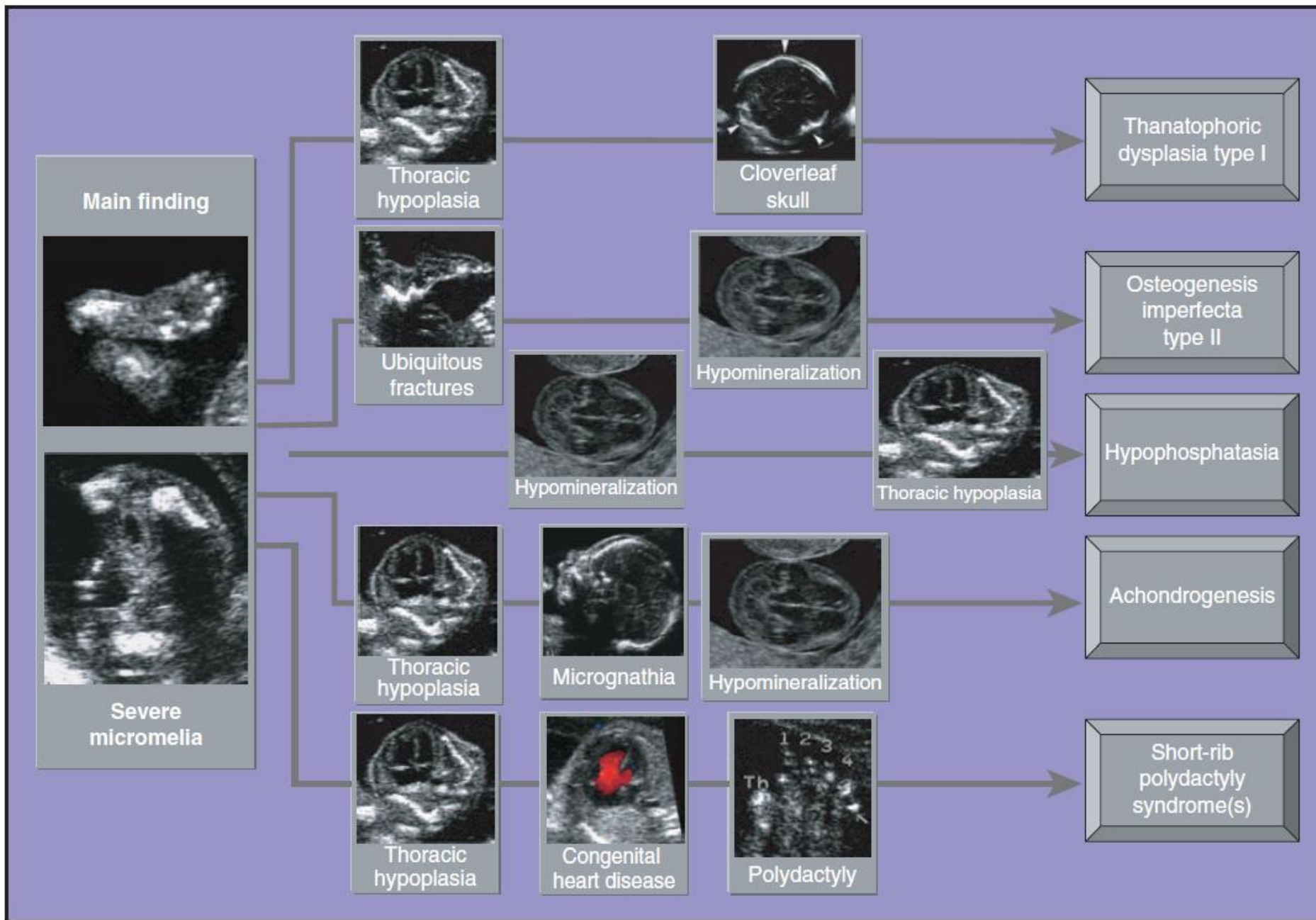


Figure 9.8 Differential diagnosis of skeletal dysplasias featuring micromelia.

Osteogènesi Imperfecta Tipus II

Amniocentesis

S'explica als pares el pronòstic letal

Interrupció Legal de la Gestació

Fetografia



Autòpsia fetal

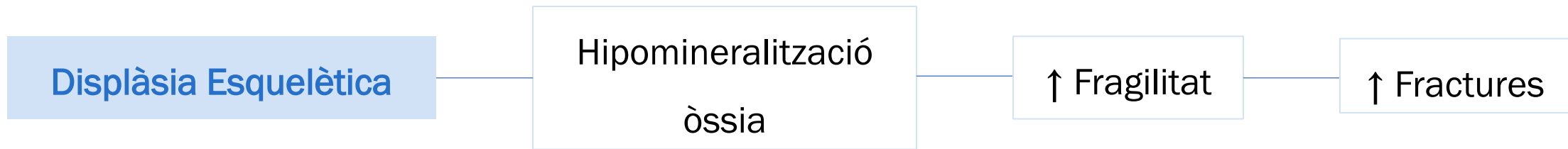
Deformitat d'extremitats a expenses de múltiples fractures.
Deformitat toràcica per fractures costals.
Lleugera hipoplàsia pulmonar.
Retrognàtia.

Estudi genètic

Seqüenciació massiva (NSG) de 23 gens associats a osteogènesi imperfecta i osteoporosi.

Gene	Secuencia referencia	Exón	Cambio Nucleótido	Cambio Aminoácido	Genotipo	Clasificación
<i>COL1A1</i>	NM_000088.3	52	c.4336G>T	p.(Asp1446Tyr)	p.[(Asp1446Tyr)];[=]	Probablemente patogénica

OSTEOGÈNESI IMPERFECTA



Incidència: 1/20.000 naixements

Mutacions de novo en els gens relacionats amb el **collagen tipus 1** (COL1A1 i COL1A2).

Altres alteracions genètiques descrites.

Classificació segons defectes genètics i manifestacions fenotípiques.

Osteogènesi imperfecta tipus II és la forma letal durant vida perinatal i la més fàcilment diagnosticable.

Representa un 10% dels casos d'OI.

No imprescindible per prendre decisió

Pronòstic ve marcat per alteracions ecogràfiques

- Extensió deformatat.
- Moment del diagnòstic
- Hipoplàsia pulmonar (Predictor de letalitat)

Estudi progenitors

No es detecta mutació

Mutació de Novo

Importància pel diagnòstic prenatal i preimplantacional de futures gestacions.

- Davant uns ossos llargs curts i amb deformitats ens hem de plantejar el possible diagnòstic de displàsia esquelètica.
- No sempre es possible un diagnòstic específic en vida prenatal.
- Importància de la predicció de letalitat.
- L' Osteogènesi imperfecta és una malaltia rara que afecta a la mineralització òssia predisposant a fractures. El tipus II es la forma letal i amb més mal pronòstic. És la més fàcilment identificable en període fetal.
- L'estudi genètic és important per el consell per futures gestacions.

MOLTES GRÀCIES