

OSTEOGENESIS IMPERFECTA: REVISION DE TEMA  
Y REPORTE DE UN CASO.

CALIXTO CRUZ AMAYA

UNIVERSIDAD DE PAMPLONA  
FACULTAD DE SALUD  
PROGRAMA DE MEDICINA  
SAN JOSE DE CÚCUTA  
2012

## INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) o "enfermedad de los huesos de cristal", es un trastorno hereditario del tejido conectivo que se caracteriza por fragilidad ósea, disminución de la masa ósea y fracturas múltiples. La herencia es generalmente autosómica dominante, pero son comunes mutaciones nuevas y también se presentan casos de herencia autosómico recesiva. En la mayoría de los casos el defecto es posible identificar una mutación en alguno de los genes COL1A1 Y COL1A2 los cuales codifican las cadenas  $\alpha$  de colágeno tipo 1(1). El colágeno tipo 1 es la proteína más abundante de la matriz extracelular del hueso, la cual está formada por dos cadenas: la alpha-1 ( $\alpha 1[I]$ ) y la alpha-2 ( $\alpha 1[II]$ ), codificadas por estos dos genes respectivamente(2). Las mutaciones en alguno de estos dos genes dan como resultado la OI de herencia autosómica dominante(2). En el 2006, fue descubierta la primera causa genética autosómica recesiva letal de OI, es decir, una variante bialélica en el gen CRTAP, causante de la pérdida completa de la función de las proteínas asociadas a la formación de cartílago(3).

El primer paciente conocido con OI data probablemente desde aproximadamente 1000 años antes de Cristo y parece ser un bebé egipcio, conclusión a la que se llegó después de estudiar los restos de una momia egipcia (4). La primera descripción científica de OI fue dada por el cirujano del Ejército sueco Olaus Jakob Ekman (1788) que, en su tesis sobre "osteomalacia congénita", describió tres generaciones de una familia con fragilidad ósea hereditaria. Desde entonces, muchos nombres se han utilizado para describir la fragilidad ósea familiar. Willem Vrolik (1801-1863), un ilustre profesor holandés del Ateneo de Amsterdam, fue quien introdujo el término de osteogénesis imperfecta