



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 242/1469 - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN PACIENTE INFANTIL

N. Sobradillo Castrodeza<sup>a</sup>, M. Guitián Domínguez<sup>b</sup>, M. Rodríguez Martín<sup>c</sup>, M. Morillas Santamaría<sup>d</sup>, L. Cotillas Gracia<sup>e</sup> y E. Giménez López<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina de Familia y Comunitaria. Centro de Salud Parquesol. Valladolid. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Covaresa. Valladolid. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Plaza del Ejército. Valladolid. <sup>d</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina de Familia y Comunitaria. Centro de Salud Parquesol. Valladolid. <sup>e</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año Medicina de Familia y Comunitaria. Centro de Salud Huerta del Rey. Valladolid. <sup>f</sup>Médico Residente de Medicina de Familia y Comunitaria. Centro de Salud Casa del Barco. Valladolid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer, 6 meses de edad. No alergias conocidas. CIR tipo I en tercer trimestre embarazo. Fractura clavícula izquierda en el parto. Fractura metáfisis proximal humero izquierda y tercio medio cúbito izquierdo, ambas tras leves traumatismos. Antecedentes familiares: Madre con fracturas óseas múltiples. Acude al Servicio de Urgencias, traída por sus padres, por dolor en antebrazo derecho, limitación funcional y deformidad, de 10 días de evolución tras traumatismo indirecto leve. Consultado previamente en Urgencias con diagnóstico de pronación dolorosa.

**Exploración y pruebas complementarias:** Buenas constantes. Buen estado general. AC: rítmico, sin soplos. AP: murmullo vesicular conservado. Deformidad radio-cubital en ambos antebrazos. Brazo derecho pseudo-paralítico, tumefacción tercio medio e inferior antebrazo derecho doloroso a la palpación. Flexo-extensión de codo conservada. Prono-supinación dolorosa. Pulsos normales. No alteraciones neurológicas. Rx antebrazos: deformidad y ensanchamiento cubital bilateral con fractura tercio medio cúbito derecho. Analítica: hemograma y bioquímica sin alteraciones. Interconsulta Traumatología para tratamiento ortésico. Se interroga a familiares por sospecha de maltrato infantil, pero dado estado de la paciente (higiene personal, desarrollo pondo-estatural y motor), la congruencia de las versiones y la preocupación ante la clínica, se descarta. Se decide ingreso en Pediatría para completar diagnóstico.

**Juicio clínico:** Sospecha displasia ósea (osteogénesis imperfecta).

**Diagnóstico diferencial:** Fractura postraumática simple. Situación de maltrato infantil. Displasia ósea (osteogénesis imperfecta). Alteración del metabolismo fosfo-cálcico. Déficit de vitamina D.

**Comentario final:** La osteogénesis imperfecta es un trastorno hereditario del tejido conectivo, con múltiples fenotipos. Las formas más severas mueren en el período perinatal. Las moderadas sufren fracturas ante mínimos traumatismos o sin ellos. El diagnóstico clínico se basa en presencia de fragilidad ósea, deformidad base de cráneo, talla baja, coloración azul en escleras, Imprescindible el

estudio genético. El objetivo es reducir la tasa de fracturas y prevenir deformidades. Requieren un enfoque multidisciplinar.

### **Bibliografía**

1. Helena Rao S. The Genetics of Osteogenesis Imperfecta and Potential Therapeutics in a Murine Model. University of California, Davis. 2006.
2. Pou i Fernández J. Maltrato infantil. Actuación en urgencias. Hospital San Joan de Déu. Barcelona.
3. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Urgencias Pediátricas SEUP-AEP. 2010.

**Palabras clave:** Fracturas óseas. Osteogénesis imperfecta.