



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/1404 - LUMBALGIA INESPECÍFICA

M. Quesada Caballero^a, M. Borrallo Herrero^b y M.P. Blanco Lara^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud Torredonjimeno. Jaén. ^bMédico Residente; ^cMédico de Familia. Centro de Salud San Felipe. Jaén.

Resumen

Descripción del caso: Varón 46 años acude a consulta por referir dolor en zona lumbar y cadera derecha de 24h de evolución. No asocia irradiación. Sin alteraciones al primer contacto. Tras 72h en reposo y con analgesia (ibuprofeno + paracetamol) no refiere mejoría y acude de nuevo para valoración.

Exploración y pruebas complementarias: Paciente con sobrepeso (IMC 28) sin otros antecedentes ni tratamientos actuales. Cojera al andar en la segunda visita. A la exploración, limitación a la rotación externa e interna así como dolor al explorarlo. Resto de exploración anodina con constantes en rango. Se solicita Rx Urgente de cadera donde se aprecia Fractura en cuello de fémur. Osteopenia marcada.

Juicio clínico: Osteogénesis imperfecta tipo 1 (756.51 CIE-9).

Diagnóstico diferencial: Fractura traumática, luxación de cadera, fractura de pelvis, trocanteritis, bursitis acetabular.

Comentario final: El paciente se deriva a urgencias de traumatología donde es ingresado y operado en 72h. Tras ser intervenido con clavo intramedular, se realiza un estudio genético desde consulta que confirma nuestras sospechas, el paciente padece de osteogénesis imperfecta grado 1. Se informa al paciente y se inicia un marcado control de refuerzo y factores de riesgo para evitar un nuevo proceso de fractura espontánea. El estudio, el seguimiento y acompañamiento de nuestros pacientes deben ser los pilares de nuestra atención; Es necesario tener presente la posibilidad diagnóstica ante la rutina, para evitar caer en un ejercicio erróneo en nuestra profesión.

Bibliografía

1. Ruiz-Perez VL. Identification of a mutation causing deficient BMP1/mTLD proteolytic activity in autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Hum Mutat.* 2010;33:343-50.
2. Asharani PV, Keupp K, Semler O, Wang W, Li Y, Thiele H, Yigit G, Pohl E, Becker J, Frommolt P, Sonntag C, Altmüller J, Zimmermann K, Greenspan DS, Akarsu NA, Netzer C, Schönau E, Wirth R, Hammerschmidt M, Nürnberg P, Wollnik B, Carney TJ. *Am J Hum Genet.* 2012;90:661-7.
3. Fahiminiya S, et al. Mutations in WNT1 are a cause of osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.*

2013 Feb 23. [Epub ahead of print].

4. Keupp K, et al. 2013. Mutations in WNT1 cause different forms of bone fragility. Am J Hum Genet.

Palabras clave: *Cadera. Fractura. Genética.*