

La osteogénesis imperfecta u osteogenia imperfecta (también llamada huesos de cristal) es un trastorno congénito, que se caracteriza por una fragilidad de hueso excesiva.

Es una enfermedad genética rara que conduce a la progresiva deformidad esquelética debido a deficiencias en el colágeno tipo I (el principal efecto fisiopatológico de la enfermedad).

El diagnóstico es radiológico, incluso antes del parto.

Puede conducir a una amplia variedad de anormalidades neurológicas asociadas:

Reblandecimiento del hueso en la base del cráneo, con la migración resultante hacia arriba de la columna cervical superior y odontoides en la base del cráneo, que puede causar la compresión del tronco cerebral, problemas de obstrucción de la circulación de líquido cefalorraquídeo, y pinzamiento de los nervios craneales.

La osteogénesis imperfecta también puede implicar directamente las estructuras neurovasculares, lo que lleva a fístulas cavernosas de la arteria carótida, la disección de las arterias cervicales, y los aneurismas cerebrales.

El parénquima cerebral es frecuentemente afectado por la enfermedad, con arofia cerebral, hidrocefalia comunicante, e hipoplasia cerebelosa.

Las características de las imágenes de la enfermedad varían tan ampliamente como sus manifestaciones clínicas, dependiendo de la gravedad de la enfermedad.

Las formas severas acompañadas de fracturas óseas y deficiencias neurológicas pueden llevar a la muerte perinatal, mientras que las formas más leves asintomáticas podrían causar sólo una modesta reducción en la duración de la vida.

El avance más importante en la terapia médica de la osteogénesis imperfecta ha sido la introducción de la terapia con bifosfonatos para retrasar la resorción del hueso en pacientes con formas moderadas a graves de la enfermedad (es decir, tipo III o IV).

En algunos pacientes, la neurocirugía puede ser necesaria para corregir los efectos de la invaginación basilar grave por la apófisis odontoides (Khandanpour y col., 2012).

Bibliografía

Khandanpour, Nader, Daniel J A Connolly, Ashok Raghavan, Paul D Griffiths, and Nigel Hoggard. 2012. "Craniospinal Abnormalities and Neurologic Complications of Osteogenesis Imperfecta: Imaging Overview." *Radiographics: a Review Publication of the Radiological Society of North America, Inc* 32 (7) (November): 2101-2112. doi:10.1148/rg.327125716.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=osteogenesis_imperfecta

Last update: **2025/05/04 00:03**

