



IMÁGENES EN OSTEOLOGÍA / *Imaging in Osteology*

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO V Y TUMOR EN PIE IZQUIERDO

Luisa Plantalech*

Sección Osteopatía Metabólicas, Servicio de Endocrinología, Hospital Italiano de Buenos Aires.

La osteogénesis imperfecta (OI) de tipo V fue descrita por Glorieux en el año 2000, representa el 5% de todas la OI y se caracteriza por: su herencia autosómica dominante, fragilidad ósea, escleróticas blancas, denti-nogénesis normal, limitación en la pronosupinación de ambos antebrazos, y callos óseos exuberantes en sitios de fractura y quirúrgicos. La histología del hueso laminar es "tipo red". Recientes investigaciones demuestran que la mutación del gen del *Interferon Induced Transmembrane Protein 5* (IFITM5) es responsable de esta patología, dando cuenta de nuevos mecanismos regulatorios en la osificación humana. Las imágenes radiológicas de OI tipo V son características por la presencia de bandas metafisiarias radiodensas adyacentes al cartílago de crecimiento y calcificación de membranas interóseas.¹⁻³

Presentamos imágenes radiológicas de antebrazo, pierna y tomografía computarizada de pie de un varón de 27 años con múltiples fracturas en la infancia y adolescencia y escoliosis que requirieron intervenciones quirúrgicas en varias oportunidades. Presentó callo exuberante en codo y dorso con remisión *ad integrum* y tumor en pie izquierdo, extirpado, con diagnóstico de condrosarcoma de bajo grado.

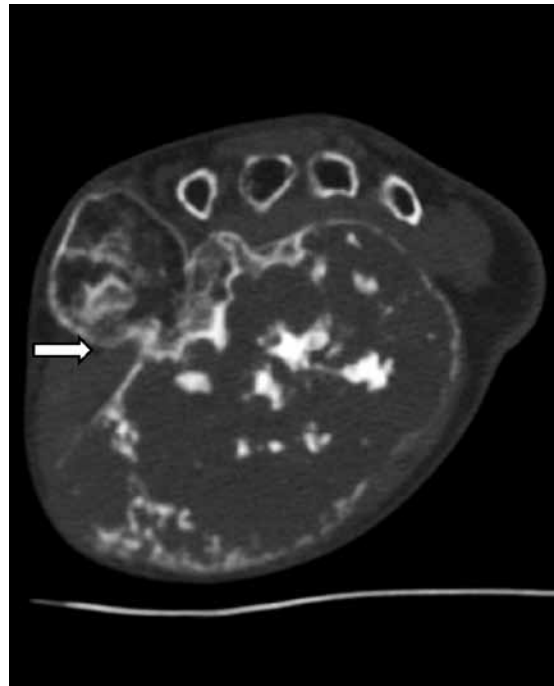


Figura 1. Tomografía computarizada de pie izquierdo de un varón con OI tipo V. Presenta voluminosa formación expansiva con calcificaciones dismórficas en su interior y en la pared ubicada a nivel de la cara plantar relacionada con 1º metatarsiano (flecha).

* Correo electrónico: luisa.plantalech@hospitalitaliano.org.ar



Figura 2. Imágenes radiográficas de radio y cúbito derecho de un varón con OI tipo V. Se señala la calcificación de membranas interóseas (flechas) características de este tipo de OI.



Figura 3. Radiografía simple de pierna izquierda de varón con OI tipo V. Se observa calcificación de membrana interósea entre tibia y peroné (flecha imagen izquierda), rarefacción ósea (flechas imagen derecha), defomidades de ambos huesos y clavo endomedular en tibia.

Conflicto de intereses

La autora declara no tener conflictos de intereses.

(Recibido: agosto 2013.
Aceptado: septiembre 2013)

Referencias

1. Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, et al. Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. *J Bone Mineral Res* 2000; 15:1650-8.
2. Cho TJ, Lee KE, Lee SK, et al. A single recurrent mutation in the 5'-UTR of IFITM5 causes osteogenesis imperfecta type V. *Am J Hum Genet* 2012; 91:343-8.
3. Rauch F, Moffatt P, Cheung M, et al. Osteogenesis imperfecta type V: Marked phenotypic variability despite the presence of the IFITM5 c.-14C > T mutation in all patients. *J Med Genet* 2013; 50:21-4.