

## Rx a 7, 11 e 28 mesi. Di cosa si tratta?

Rubrica [A colpo d'occhio](#)



### POSSIBILI DIAGNOSI

1. Maltrattamento
2. Rachitismo
3. Ipofosfatasia
4. Osteogenesi imperfetta
5. CRMO

## Rx a 7, 11 e 28 mesi. Di cosa si tratta?

### DIAGNOSI CORRETTA

#### **Osteogenesi imperfetta**

Fratture delle ossa lunghe verificatesi in corso di attività quotidiane o di gioco non traumatiche in bambino con iperlassità ligamentosa e sclere azzurrognole. Le indagini genetiche hanno evidenziato una mutazione del gene COL1A1 compatibile con un'osteogenesi imperfetta tipo I. L'osteogenesi imperfetta è un disturbo generalizzato del tessuto connettivo e la causa genetica più comune di osteoporosi nell'infanzia. Se ne conoscono almeno 18 varianti (tipo I-XVIII) a trasmissione autosomica dominante o recessiva con espressività clinica molto variabile, dalle forme più lievi a quelle incompatibili con la vita. Il trattamento prolungato con bifosfonati che riducono il riassorbimento osseo e un'attenta gestione riabilitativa nell'infanzia costituiscono i principali provvedimenti terapeutici.

#### **Bibliografia**

- Biggin A, Munns CF. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. *Curr Osteoporos Rep* 2014;12:279–88.
- Kang H, Aryal ACS, Marini JC. Osteogenesis imperfecta: new genes reveal novel mechanisms in bone dysplasia. *Transl Res* 2017;181:27-48.
- Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc* 2017;10:145-55.