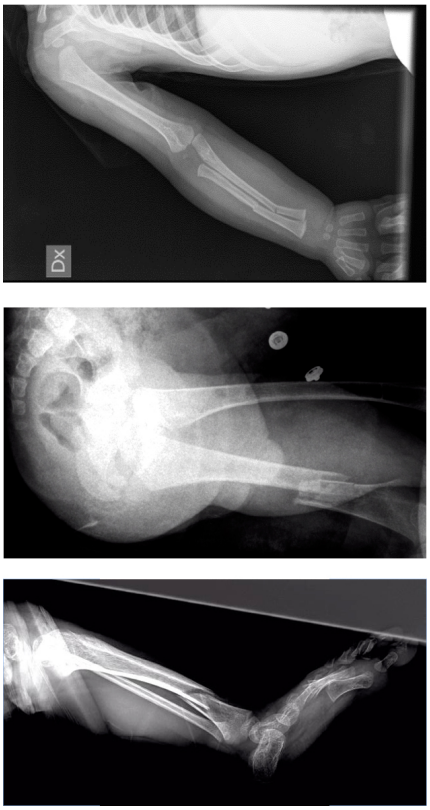
Rx a 7, 11 e 28 mesi. Di cosa si tratta?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

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

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

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.

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte