

Osteogenesi Imperfetta

L'osteogenesi imperfetta (OI) include un insieme eterogeneo di malattie genetiche che condividono, relativamente alle manifestazioni cliniche, un aumento della fragilità scheletrica, una diminuzione della massa ossea e una suscettibilità alle fratture ossee con gradi variabili di gravità. E' stimata una prevalenza di 1:10.000 - 1:20.000 con un'età di esordio variabile, da mettere in relazione con la severità clinica della condizione. Questo gruppo di condizioni include cinque forme di OI clinicamente distinguibili. Nella stima della differente gravità delle cinque forme di OI, la gravità maggiore è associata al tipo 2 (perinatale letale) cui seguono il tipo 3, i tipi 4 e 5, caratterizzati da gravità moderata, e il tipo 1, clinicamente meno severo.

Il tipo 2 a maggiore severità clinica è caratterizzato da fratture multiple alla nascita delle coste e delle ossa lunghe e deformità clinicamente rilevanti, diminuzione della densità cranica sulle radiografie e sclere scure; al contrario, il tipo 1, a minore gravità clinica, si riscontra in soggetti con statura normale o leggermente bassa, sclere blu e non si associa a deformazioni e a dentinogenesi imperfetta. Nei restanti tipi (3,4,5), il profilo clinico si caratterizza per una severità clinica intermedia.

Nella maggior parte dei casi (95%) la OI si associa a mutazioni nei geni COL1A1 e COL1A2 che codificano le catene alfa1 e alfa2 del collagene I, e si caratterizza per una modalità di trasmissione autosomica dominante. Sono state descritte, in diagnosi differenziale, forme di OI a trasmissione autosomica recessiva, non associate a difetti del collagene I, ma con differente background genetico.

Nell'iter diagnostico assume importanza la valutazione dei segni scheletrici ed extra-scheletrici, al fine di condurre una diagnosi differenziale con altre condizioni caratterizzate da sovrapposizioni nelle manifestazioni cliniche e/o associate ad alterazioni del collagene I.

La diagnosi genetica prenatale o presintomatica è possibile nelle famiglie nelle quali è stata identificata la mutazione responsabile della malattia.

Per le caratteristiche della malattia, la gestione clinica del paziente deve essere multidisciplinare (medica, ortopedica, fisioterapia, riabilitativa).

Una corretta diagnosi di osteogenesi imperfetta è fondamentale per la gestione clinica e terapeutica del paziente che ne consenta una migliore qualità e aspettativa di vita.