



## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

# Una nueva imagen en osteogénesis imperfecta: «nube de humo»



## A new radiological image in osteogenesis imperfecta: «Smoke cloud»

Miguel Ángel Molina Gutiérrez<sup>a,\*</sup>, Belén Sagastizabal Cardelus<sup>b</sup>,  
María Luisa Lorente Jareño<sup>c</sup> y María del Pilar Gutiérrez Díez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Urgencias Pediátricas, Hospital Infantil La Paz, Madrid, España

<sup>b</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

<sup>c</sup> Servicio de Radiología, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

Disponible en Internet el 1 de junio de 2018

Paciente diagnosticado de osteogénesis imperfecta (OI) tipo VI, portador de mutación compuesta en *SERPINF1* (c.1271-279dupl + [907C>T]; p.[Ala91.Ser93dup] + [Arg303\*]). A la edad de 9 años y 8 meses, tras mala respuesta a bifosfonatos, inicia tratamiento con denosumab. Pasados 3 meses, observamos la aparición de una banda hiperdensa en ambas metáfisis femorales, con extensión en sentido craneal en forma de patrón difuso de esclerosis que asemeja la imagen de una «nube de humo». Tras 4 años de tratamiento, el ratio de fracturas no ha aumentado y no hemos observado cambios significativos en la imagen previamente descrita (fig. 1).

Actualmente reciben tratamiento con denosumab en nuestra unidad otros 2 pacientes con OI: un varón con OI-VI (c.273.283+1del + c.271.279dupGCCCTCTCG) y una niña con OI-III (*COL1A1* 607G>C). En ambos hemos observado la

banda hiperdensa pero no la imagen de «nube de humo» (fig. 2).

La OI tipo VI es una forma moderada/severa de OI, descrita por primera vez por Glorieux et al.<sup>1</sup> y causada por la mutación a nivel del gen *SERPINF*. Denosumab es un anticuerpo monoclonal dirigido contra la proteína RANKL, recientemente empleado en el tratamiento de la OI-VI por Semler et al.<sup>2</sup>.

Durante el crecimiento, la administración intravenosa de BF da lugar a la aparición de la clásica imagen radiológica en «líneas cebras». Denosumab incrementa la formación ósea generando una banda hiperdensa a nivel de la metáfisis<sup>3</sup>, sin embargo esta imagen en patrón difuso no había sido descrita con anterioridad, siendo quizás una expresión fenotípica relacionada con mutación específica que porta nuestro paciente.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: malacatin@hotmail.com  
(M.Á. Molina Gutiérrez).



**Figura 1** 1) OI-VI tratada con denosumab; 2) Evolución radiológica tras 4 años de tratamiento; a: imagen en «nube de humo»; b: banda hiperintensa; c: líneas cebra.



**Figura 2** Pacientes con OI-VI y OI-III tratados con denosumab; b: banda hiperintensa; c: líneas cebra.

## Bibliografía

1. Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, Lalic L, Roughley PJ, Travers R. Osteogenesis imperfecta type VI: A form of brittle bone disease with a mineralization defect. *J Bone Miner Res.* 2002;17:30–8.
2. Semler O, Netzer C, Hoyer-Kuhn H, Becker J, Eysel P, Schoenau E. First use of the RANKL antibody denosumab in osteogenesis imperfecta type VI. *J Musculoskelet Neuronal Interact.* 2012;12:183–8.
3. Hoyer-Kuhn H, Franklin J, Allo G, Kron M, Netzer C, Eysel P, et al. Safety and efficacy of denosumab in children with osteogenesis imperfecta first prospective trial. *J Musculoskelet Neuronal Interact.* 2016;16:24–32.