

# Clasificación genética de la OI

Tipo OI	Herencia	Gen	Proteína	Severidad	Características clásicas y distintivas de la OI
<u>Estructura del colágeno</u>					
I	Dominante	COL1A1	Colágeno α1	Leve	Defectos cuantitativos debidos a pérdida de función de uno de los alelos del COL1A1
II-IV	Dominante	COL1A1, COL1A2	Colágeno α1 o α2	Letal, de severa a moderada	Defectos estructurales en la hélice del colágeno o C-propéptidos
<u>Mineralización ósea</u>					
V	Dominante	IFITM5	BRIL (BRIL5' MALEP)	Moderada	Formación de callo hiperplásico, osificación de la membrana interósea del antebrazo, dislocación de la cabeza radial, bandas metafisarias densas del antebrazo, patrón de hueso laminar en forma de malla.
VI atípica	Dominante	IFITM5	BRIL (BRILp.S42L)	Severidad progresiva	Osteoide acumulado, patrón de escamas de pescado en el hueso laminar, niveles séricos aumentados de ALPL en la infancia
VI	Recesiva	SERPINF1	PEDF	Severidad progresiva	Deficiencia de PEDF, osteoide acumulado, patrón de escamas de pescado en el hueso laminar, niveles séricos aumentados de ALPL en la infancia
<u>Modificación del colágeno</u>					
VII	Recesiva	CRTAP	CRTAP	De letal a grave	Ausencia de procolágeno prolil 3-hidroxilación, rizomelia
VIII	Recesiva	LERPE1	P3H1	De letal a grave	Ausencia de procolágeno prolil 3-hidroxilación, rizomelia
IX	Recesiva	PPIB	CyPB	De letal a moderada	Ausencia de procolágeno prolil 3-hidroxilación, no rizomelia, anomalías dentales
<u>Plegamiento y reticulación del colágenos</u>					
X	Recesiva	SERPINH1	HSP47	De letal a grave	Problemas respiratorios, escleras azules, huesos wormianos
XI	Recesiva	FKBP10	FKBP65	Moderada	Causa síndrome de Brook o Kuskokwim
XIII	Recesiva	BMP1	BMP1	De moderada a grave	Deficiencia de C-propeptidasa
XXI*	Recesiva	KDEL2	KDEL receptor 2	Severidad progresiva	Fracturas múltiples, deformidad torácica, baja estatura
<u>Plegamiento y reticulación del colágenos</u>					
XII	Recesiva	SP7	OSYERIX	Moderada	Retraso en la erupción dentaria, anomalías craneofaciales
XIV	Recesiva	TMEM38B	TRIC-B	De asintomática a grave	Función mitocondrial y adhesión celular alteradas
XV	Dominante/ Recesiva	WNT1	WNT1	Moderada	Causa OI u osteoporosis de aparición temprana, afectación neurológica variable
XVI	Recesiva	CREB3L1	OASIS	De letal a leve	Defecto en la vía RIP
XVII	Recesiva	SPARC	SPARC	Severidad progresiva	Hipotonía muscular
XVIII	Recesiva ligada al cromosoma X	MBTPS2	S2P	Moderada	Defecto en la vía RIP
<u>Tipos de OI recientemente clasificados</u>					
XIX	Recesiva	TENT5A	FAM46A	De letal a grave	Defecto en la vía de señalización BMP/TGFβ
XX	Recesiva	MESD	MESD	Moderada	Trastorno relacionado con LRP5/6
XXI*	Recesiva	KDEL2	KDEL receptor 2	Severidad progresiva	Fracturas múltiples, deformidad torácica, baja estatura
XXII	Recesiva	CCDC134	CCDC134	Grave	Desregulación de la vía MAPK/ERK

\*El tipo XXI aparece dos veces en la tabla, una por su función y otra por los tipos recientemente identificados. Los tipos XVIII y XIX aparecen como tipos XIX y XVIII, respectivamente, en OMIM.