

Tipo de OI	Herencia	Fenotipo	Defecto Gen	Manifestaciones clínicas
Clasificación de Sillence				
I	AD	Leve	<i>COL1A1</i>	Tipo leve. Es el que se da con más frecuencia. Pocas fracturas.
II	AD	Letal	<i>COL1A1</i> o <i>COL1A2</i>	Muy grave. Talla muy baja y severas deformidades. Muchos de los bebés que nacen con este tipo fallecen a las pocas horas por problemas respiratorios.
III	AD	Deformación progresiva	<i>COL1A1</i> o <i>COL1A2</i>	Afectación entre grave y moderada. Talla baja. Gran fragilidad ósea y deformación de columna vertebral y extremidades
IV	AD	Moderada	<i>COL1A1</i> o <i>COL1A2</i>	Manifestaciones leves, moderadas y graves. Talla inferior a la media
Etiología desconocida				
V	AD	Distinctive histology	<i>IFITM5</i>	Similar al tipo IV, pero con callos hipertróficos
Defecto de mineralización				
VI	AR	Defecto de mineralización	<i>SERPINF1</i>	Tipo raro. Herencia recesiva. Grave defecto de mineralización ósea
Defectos de hidroxilación				
VII	AR	Severa (hypomorphic) Leta (null)	<i>CRTAP</i>	Parecido a los tipos V y II. Talla baja acortamiento de las extremidades. Tipo de OI recesivo
VIII	AR	Severa y letal	<i>LEPRE1</i>	Se parece a los tipos II y III. Grave deficiencias de crecimientos y extrema desmineralización del esqueleto.
IX	AR	Moderada y letal	<i>PPIB</i>	Manifestación clínica muy variable (de moderada a muy grave).
Defecto en chaperonas				
X	AR	Severa a letal	<i>SERPINH1</i>	
XI	AR	Deformante progresiva. Síndrome de Bruck tipo 1	<i>FKBP10</i>	Tipo de OI progresivo que puede cursar con deformaciones de la columna vertebral
Unclassified osteogenesis imperfecta-like or collagen-based disorders				
Síndrome de Bruck Tipo 2	AR	Joint contractures	<i>PLOD2</i>	Clínicamente indistinguibles de aquellos con el S. de Bruck tipo1. La deficiencia de PLOD2 se traduce en una disminución de la hidroxilación de las lisinas del telopéptido de colágeno; pero no de la triple hélice lo que conlleva a un entrecruzamiento de las fibras de colágeno anormal.
Enfermedad Caffey	AD	Cortical hyperostosis	<i>COL1A1</i>	Es un síndrome diferente, presentan sustituciones en el COL1A1 cuyos efectos sobre la matriz del colágeno causan síntomas de OI ó de Sind. de Enlers-Danlos .
XII.	AR	Moderate	<i>SP7 /OSX</i>	De moderada a grave. Frecuentes fracturas, ligeras deformidades óseas y erupción dental retrasada. No problemas auditivos, ni escleras azules.
XIII	AR	Grave	<i>BMP1</i>	Deformaciones óseas generalizadas, múltiples fracturas, falta de remodelación ósea y reducción generalizada de la densidad ósea.
XIV	AR	Moderada-grave	<i>TMEM38B</i>	Osteopenia y fracturas. No escleras azules, no dentinogénesis, ni pérdida de audición.
XV	AD y AR	Moderada a progresivamente deformante	<i>WNT1</i>	Pueden tener escleras azules. Dientes y audición normal. Este tipo puede estar asociado a anomalías cerebrales. Fracturas frecuentes, deformidades óseas, compresiones vertebrales graves, importante reducción de la densidad ósea y baja estatura
XVI.	AR	Grave	<i>OASIS/CREB3L1</i>	
XVII.			<i>SPARC</i>	

Gen	Nombre	locus	Patron de herencia
BMP1	Bone morphogenic protein1	8p21.3	AR
COL1A1	Procollagen α 1(I)	17q21.33	AD
COL1A2	Procollagen α 2(I)	7q22.3	AD
CRTAP	Cartilage associated protein	3p22.3	AR
FKBP10	FK506 binding protein 10, 65 kDa	17q21.2	AR
IFITM5	Interferon induced transmembrane protein 5	11p15.5	AD
LEPRE1	Leprecan1	1p34.2	AR
PLOD2	Telopeptide lysyl hydroxylase	3q24	AR
PPIB	Peptidylprolyl isomerase B	15q22.31	AR
SERPINF1	Serpin peptidase inhibitor clade F	17p13.3	AR
SERPINH1	Serpin peptidase inhibitor clade H	11q13.5	AR
SP7/Osterix	transcription factor Sp7	12q13.5	AR
TMEM38B	Transmembrane protein 38B	9q31.2	AR
WNT1	Wingless-type MMTV integration site family, member 1	12q13	AD and AR
PLS3	Plastin 3	Xq23	X-linked
CREB3L1	cAMP responsive element binding protein 3-like 1 (OASIS)	11q11	AR
LRP5	Low density lipoprotein-related protein 5	11q12-13	AD/AR