

P-86 OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: ANÁLISIS DE UNA COHORTE EN UN HOSPITAL TERCIARIO.



Ramos Castro D, Leal Rodríguez S, Grau García E, Oller Rodríguez JE, Torrat Novés AM, , Muñoz Martínez P, Mas Sánchez L, Riesco Bárcena C, Huaylla Quispe AV, Alcántara Álvarez I, Villanueva Máñez B, De la Rubia Navarro M, Cánovas Olmos I, Charia H, González Puig L, Ivorra Cortés J, Martínez Cordellat I, Nájera Herranz C, Negueroles Albuixech R, Tovar Sugrañes E, Vicens Bernabéu E, Román Ivorra JA.

Servicio de Reumatología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) es una conectivopatía hereditaria (90% autosómico dominante) en la que existe una alteración del colágeno tipo 1 o de proteínas asociadas a este. Existe un mayor riesgo de fracturas por la menor densidad mineral ósea que presentan los sujetos afectados; junto a otras manifestaciones sistémicas.

En el momento actual no se dispone de un tratamiento específico para estos pacientes, los cuales requieren de un abordaje multidisciplinar y el uso de fármacos antirresortivos en aquellas formas moderadas-graves con alto riesgo de nuevas fracturas.

OBJETIVOS

Realizar un análisis descriptivo de los pacientes afectados con osteogénesis imperfecta en nuestro centro. Valorar cambio a nivel de densitometría tras introducción de tratamiento antirresortivo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo longitudinal retrospectivo en 37 pacientes con OI diagnosticados por test genético o con agregación familiar (caso índice confirmado y herencia dominante). Se ha utilizado la historia clínica electrónica para la recogida de parámetros demográficos, clínicos y resultados de pruebas complementarias.

RESULTADOS

Se incluyeron 37 pacientes, 21 mujeres (56,76%), con una media de edad de 40 (18) años. Presentaron confirmación genética 23 (62,16%), siendo los subtipos de OI más frecuentes el tipo I (5), síndrome de Brück (2), tipo III (1) y tipo 5 (1). Los genes afectados más frecuentes fueron el COL1A1 (45,83%) y el COL1A2 (41,67%) y el patrón de herencia el dominante (92,86%).

El 97,3% tuvieron antecedentes de fracturas, con una media de 5,65 (3,7). Se tiene registro de 5 (13,51%) localizadas en columna vertebral y 5 (13,51%) localizadas en cadera.

A nivel de densitometría (DMO), la densidad mineral inicial fue de 0,74 g/cm² (0,14) respecto a 0,83 g/cm² (0,1) en el último registro; siendo el delta de 0,08 (0,18). En cuanto al valor del T-Score lumbar total, la muestra presenta un valor medio de -2,54 (1,03).

En sangre encontramos valores medios dentro de rango de vitamina D 31,69 (13,42), de PTH 34,79 (14,93), P1NP 43,86 (77,15) y β-CTX 0,28 (0,44). La media de fosfatasa alcalina 134,24 (121,88) se encuentra levemente elevada. Otros valores como albúmina, filtrado glomerular, calcio y fósforo fueron normales. Respecto a la terapia, 6 (16,22%) no han recibido tratamiento, 27 (72,71%) han recibido bifosfonatos y 4 (10,81%) denosumab. Se han sometido a 1 línea de tratamiento 11 pacientes (29,73%), 2 líneas 15 (40,54%) y 3 líneas 5 (13,51%). El bifosfonato más utilizado 23 (62,16%) es zoledronato. Como tratamiento inicial, el uso de pamidronato es mayor (45,16%) respecto a zoledronato (35,48%).

	Zoledronato	No tratamiento	Denosumab	Pamidronato	Risedronato
N	23	6	4	2	2
Edad	38,13 (17,64)	45,17 (17,06)	46,5 (25,07)	23,5 (3,54)	54 (2,83)
Fracturas totales	6,13 (4,03)	3,33 (3,08)	7,5 (1,29)	5 (2,83)	4 (4,24)
DMO basal	0,73 (0,15)	0,8 (0,08)	0,61 (0,11)	0,82 (0,07)	0,78 (0,17)
DMO último	0,84 (0,11)	0,78 (0)	0,81 (0,18)	0,83 (0,12)	0,83 (NA)
Delta DMO	0,08 (0,18)	0,1 (0,18)	0,02 (0,03)	0,18 (0,37)	0,01 (0,05)
T-Score	-2,51 (1,04)	-2,37 (0,78)	-3,22 (0,92)	-1,35 (1,48)	-3,2 (0,99)
PTH	34,79 (14,93)	33,58 (14,36)	37,76 (15,51)	39,65 (32,88)	25,5 (NA)
Vit. D	31,69 (13,42)	30,72 (11,55)	33,96 (16,83)	48,57 (17,82)	18,85 (0,64)
P1NP	43,86 (77,15)	46 (96,16)	45,27 (10,97)	28,4 (NA)	34,4 (NA)
B-CTX	0,28 (0,44)	0,3 (0,52)	0,19 (0,1)	0,35 (NA)	0,51 (NA)
Fosfatasa alcalina	134,24 (121,88)	145,24 (137,99)	78,8 (18,01)	198,67 (165,66)	112 (41,01)

CONCLUSIONES

- Los pacientes con OI en nuestro centro presentan las mutaciones y patrón de herencia típicos, descritos en la literatura.
- La práctica totalidad ha presentado fracturas previas y presentan DMO en rango de osteoporosis.
- Los tratamientos más frecuentemente utilizados son los bifosfonatos, en edad pediátrica el pamidronato y en la edad adulta zoledronato.