

CARDIOPATÍA ESTRUCTURAL EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

A. Mocritcaia¹, C. Chacur¹, E. González², M. Ramos Jovani³, A. García-Álvarez³, H. Flórez¹, A. Monegal¹, N. Guañabens¹, P. Peris¹

Servicio de Reumatología¹, Biología Molecular² y Cardiología³, Hospital Clínic Barcelona, Barcelona, España

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética caracterizada por anomalías del tejido conectivo asociada a una disminución de la biodisponibilidad del colágeno tipo I (**COL1**), lo que provoca **fragilidad ósea** y una mayor susceptibilidad a **fracturas**.

Si bien el fenotipo óseo de la OI es bien conocido, se sabe menos sobre los efectos de la OI a nivel de otros tejidos y órganos que contienen COL1. A nivel cardíaco, las **válvulas**, las **cuerdas tendinosas**, los **anillos fibrosos** y el **tabique interventricular** contienen COL1, lo que indica la conveniencia de evaluar la presencia de enfermedad cardíaca en sujetos con OI.

OBJETIVOS

Evaluar la prevalencia de **cardiopatía estructural** en una cohorte de sujetos adultos con OI y su relación con la gravedad de la enfermedad y el genotipo.

MÉTODOS

Estudio retrospectivo de **28 pacientes adultos** (>18 años) diagnosticados de OI.

Los **datos clínicos** (mutación genética y tipo de OI, antecedentes de fracturas, presencia de pérdida auditiva, escleróticas azules y/o dentinogénesis imperfecta [DI]) se obtuvieron de los registros médicos.

Además, se recogieron los principales **hallazgos de laboratorio, densitométricos y ecocardiográficos**.

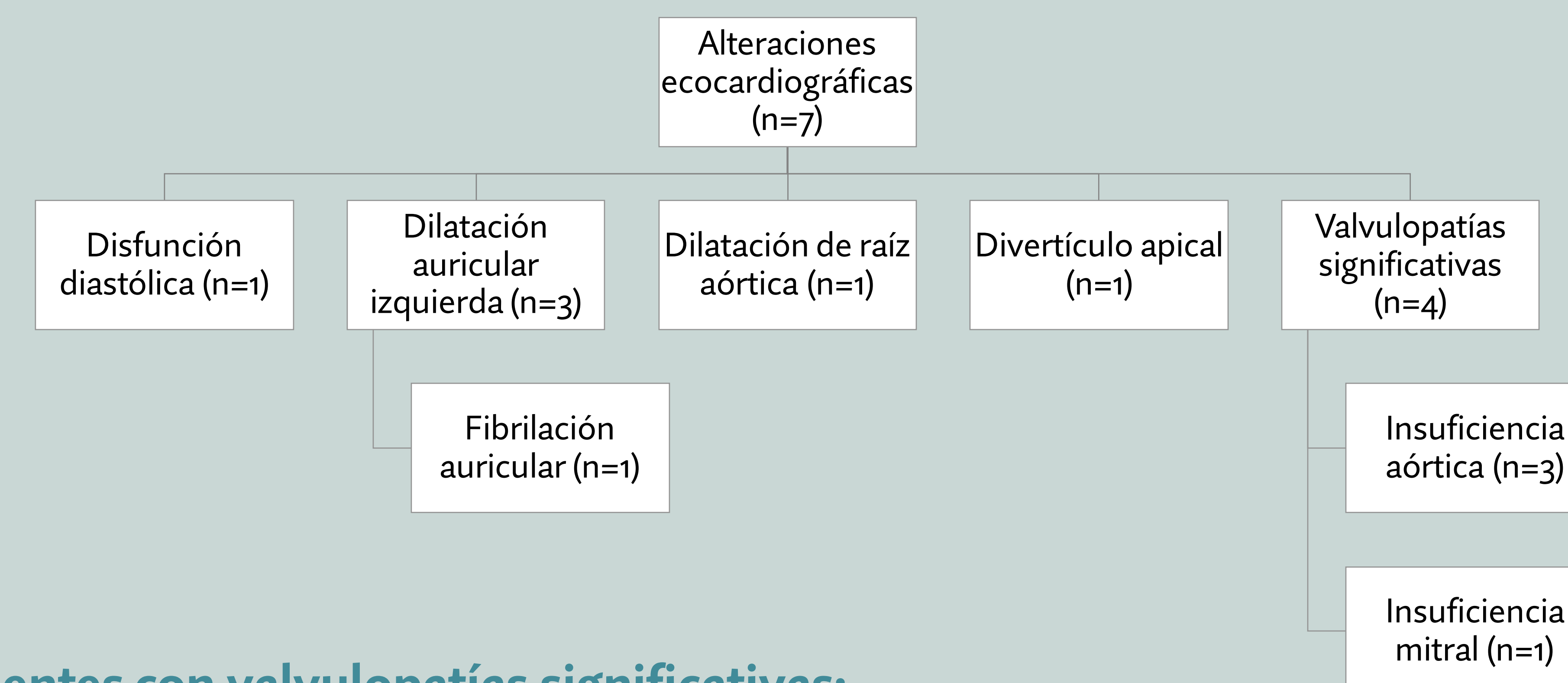
CONCLUSIONES

- Los pacientes con OI pueden presentar afectación cardíaca, especialmente en forma de **valvulopatías**, siendo algunas de éstas graves y tributarias de tratamiento.
- El cribado periódico con **ecocardiografía** parece esencial para identificar y controlar posibles complicaciones cardíacas graves en este trastorno.
- Asimismo, es necesaria la realización de ulteriores estudios para determinar si algunas mutaciones favorecen el desarrollo de enfermedad valvular.

RESULTADOS

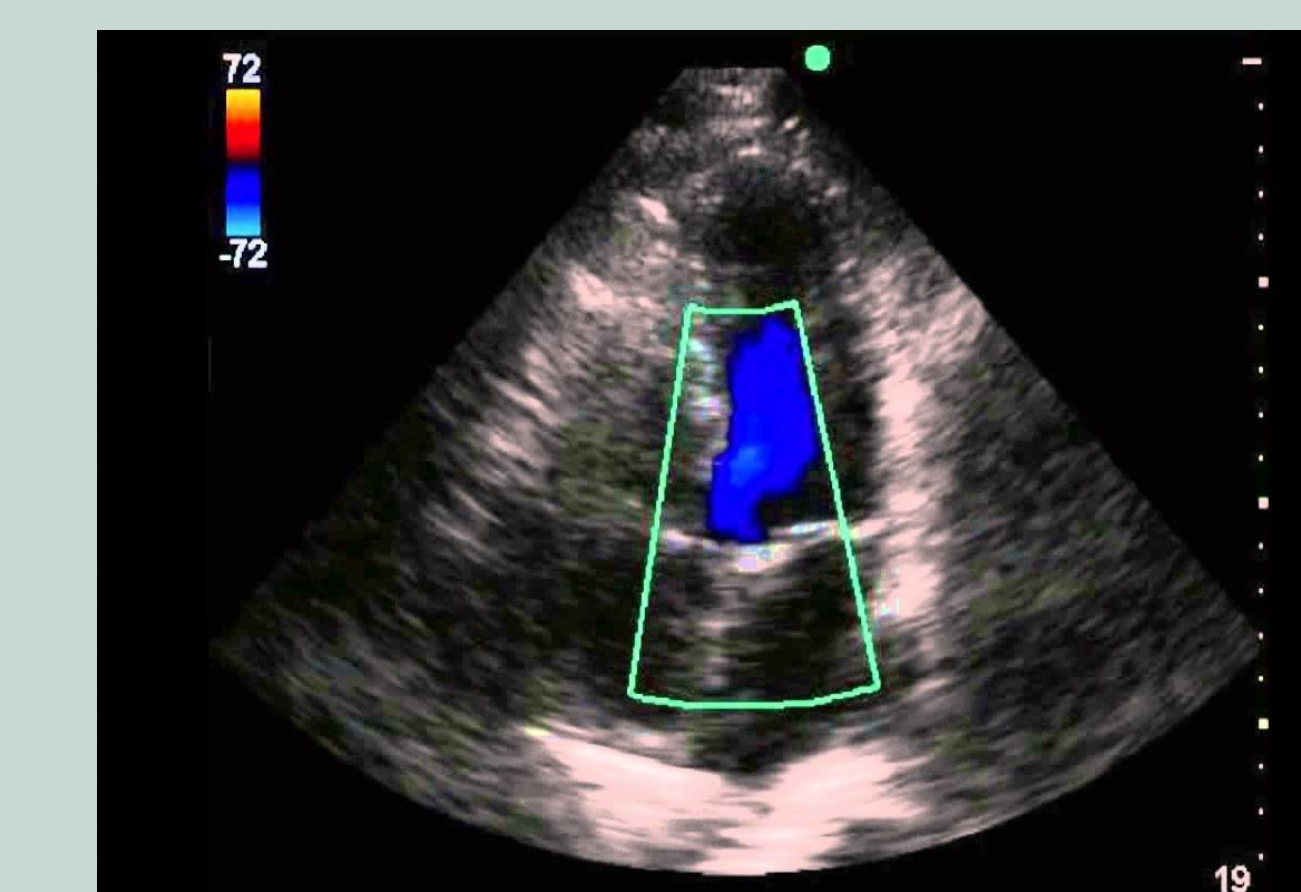
Se analizaron los datos de 28 pacientes (de 19 a 78 años), la mayoría afectados de **OI tipo I**.

Siete pacientes (25%; mediana de edad 32 años) presentaron alteraciones ecocardiográficas.



Pacientes con valvulopatías significativas:

- Rango de edad: **28-35 años**.
- **OI tipo I**: 4/4.
- **H:M** = 3:1.
- Rango de **fracturas** esqueléticas: 4-12.
- **Escleróticas azules**: 4/4.
- Marcada baja masa ósea (**Z-score <-4**): 2/4.
- Mutaciones **COL1A1** (p.[Gly200Asp] y p.[Gly221Arg]): 2/4.



Hallazgo ecocardiográfico de insuficiencia aórtica.

