



63 - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: CARACTERÍSTICAS DEMOGRÁFICAS Y RESULTADOS TRAS EL TRATAMIENTO CON BIFOSFONATOS

A. Martínez Martínez^a, A. Díez Pérez^b, F. García Urruzola^c, A. Sarasua Miranda^d, E. Artola Aizalde^e, A. Rodríguez Estévez^b, A. Vela Desojo^b, I. Rica Echevarria^b y G. Grau Bolado^b

^aHospital Universitario Basurto. Bilbao. ^bHospital Universitario Cruces. Barakaldo. ^cHospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ^dHospital Universitario de Álava. Vitoria. ^eHospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética por una alteración en la síntesis de colágeno tipo 1. Las formas graves se caracterizan por fracturas frecuentes, deformidades óseas y talla baja. La terapia con bifosfonatos (BP) beneficia a estos pacientes.

Objetivos: Describir las OI diagnosticadas en la infancia y valorar el efecto de los BP intravenosos (BPIV).

Métodos: Estudio retrospectivo de las OI controladas en Endocrinología Pediátrica del HUC desde el 2000 (n = 24). Se recogieron antecedentes, estudios moleculares, datos clínicos, analíticos y densitométricos (DMO: Z-score en columna lumbar) al diagnóstico y actuales. Se valoró el tratamiento con BPIV (n = 16) y la edad de inicio del tratamiento según o > 3 años.

Resultados: Grupo no tratado (n = 8): 37,5% OI familiar, 50% mutación en COL1A1 y 50% OI tipo1. Medianas al diagnóstico: edad 2,5 años [0-15], fracturas/año 0,3 [0-1,9], talla-SDS -1,9 [(-2,5)–0,3], DMO -1,5 [-3,5–(-0,4)]. Grupo tratado (n = 16): 56% OI familiar, 50% mutación en COL1A1 y 44% OI tipo 1. 100% BPIV, 9 iniciaron en etapa preescolar. Mediana tiempo de tratamiento 10,5 años [1-12]. Medianas al diagnóstico: edad 1 año [0–12], fracturas/año 1 [0,2–10], talla-SDS -2,0 [-3,9–0,7], DMO -2,8[-4,8–(-1,2)]. No se encontraron diferencias significativas al diagnóstico al comparar tratados frente no tratados. El tipo de OI y el ratio de fracturas/año fue determinante para la indicación de tratamiento (p: 0,07; U-Mann-Whitney). Tras la administración de BPIV mejoría clínica y densitométrica (medianas): fracturas/año 0,5 [0,1–1], talla-SDS -1,6 [-5–0,9], DMO -0,7 [-3,1–0,9]. La DMO media mejoró más en los tratados antes de los 3 años ($0,01 \pm 0,7$) que en los tratados después ($-1,43 \pm 0,5$) con una diferencia significativa (p: 0,04; U-Mann-Whitney).

Conclusiones: La OI tiene una repercusión clínica variable. En nuestra serie los BPIV mejoran la mineralización ósea, reduciendo el número de fracturas; más en aquellos tratados antes de los 3 años.