



# Endocrinología y Nutrición



## 286 - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: DIFICULTADES PARA UN CORRECTO SEGUIMIENTO Y VALORACIÓN DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO

C. Navea Aguilera, I. Pavón de Paz, J.A. Rosado Sierra, M. Merino Viveros, S. Gómez Rodríguez y C. Pérez Blanco

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Getafe. España.

### Resumen

La osteogénesis imperfecta (OI), también conocida como la enfermedad de los huesos de cristal, es una patología poco frecuente. Se caracteriza por la existencia de alteraciones en la cantidad, la estructura o el procesamiento del colágeno tipo 1. Presenta una gran heterogeneidad desde el punto de vista clínico, con formas muy severas que producen la muerte perinatal del afectado, y formas leves con osteoporosis prematura. En la mayoría de los casos es causada por mutaciones heterocigotas en los genes que codifican para las cadenas alfa1 y alfa2 del colágeno tipo 1 (genes COL1A1 y COL1A2). La manifestación clínica más característica y común a todos los tipos de OI es la fragilidad ósea, junto con osteoporosis, y la presencia de múltiples fracturas, lo que va a conllevar cirugías frecuentes y deformidades secundarias. Además estos pacientes suelen presentar estatura baja, escoliosis, escleras azules o hipoacusia. Durante la evaluación inicial y el seguimiento de estos pacientes, la prueba más útil para valorar el estado del hueso es la determinación de la densidad mineral ósea (DMO) medida por DXA. Sin embargo, nos encontramos muchos casos en los que esta prueba no es válida o es poco valorarle debido a la presencia de material de osteosíntesis por cirugías previas o deformidades, lo que dificulta una valoración adecuada de la respuesta al tratamiento. A continuación se muestran imágenes de pacientes con deformidades importantes, con resultados de DMO muy variables entre distintas determinaciones que no responden a cambios reales en la DMO si no a dificultades a la hora de medirla. La OI es una enfermedad poco frecuente con una gran heterogeneidad clínica, aunque es común la presencia de fragilidad ósea con osteoporosis, múltiples fracturas y deformidades. Esto conlleva en algunos casos la dificultad de medir la DMO mediante DXA, lo que hace aún más difícil una correcta valoración inicial y de la respuesta al tratamiento.