



## V-045 - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA, CLÍNICA Y GENÉTICA

P. Cubero Moráis, I. Arroyo Jiménez, L.M. Hernández Gómez, M. Rey Hernández, D.J. Vargas Parra, M. Cazorla González, M. González Fernández y J.L. Pérez Castrillón

Medicina Interna. Hospital Universitario del Río Hortega. Valladolid.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar la correlación entre la clínica y las mutaciones genéticas en una serie de casos de pacientes con osteogénesis imperfecta.

**Métodos:** Estudio descriptivo observacional de pacientes con osteogénesis imperfecta. Criterios de inclusión: Pacientes con un cuadro clínico compatible y/o estudio genético compatible.

#### Resultados serie de casos osteogénesis imperfecta

Edad	Sexo	Clínica esquelética	Extraesquelética	Genética
70	M	Escoliosis	Esclerótica azul	Ausente
48	M	Fracturas costales espontáneas	SAHS	LEPRE1. Heterocigosis
25	V	Ausentes	Ausentes	COL1A1. Heterocigosis
18	M	Ausentes	Ausentes	Ausente
10	V	Baja talla	Ausentes	LEPRE1. Heterocigosis
43	V	Fracturas múltiples traumáticas y espontáneas	Hipercalciuria	SERPINHH1. Heterocigosis
58	M	Fracturas múltiples traumáticas y espontáneas	Ausentes	COL1A1. Heterocigosis

**Discusión:** La osteogénesis imperfecta es un trastorno esquelético hereditario que produce una alteración en la producción de colágeno tipo I. Esto conduce a fracturas patológicas, dentinogénesis imperfecta, esclerótica azul y otras manifestaciones esqueléticas, como baja estatura y deformidades óseas, y extraesqueléticas. El diagnóstico se basa en la clínica y el hallazgo de mutaciones, sin embargo, el hecho de no encontrarlas no lo excluye ya que existe un 10% de falsos negativos en la detección de mutaciones de genes principales (COL1A1 y COL1A2) y otros tipos no asociados con estos, así como mutaciones no descritas. Respecto a la correlación genotipo- fenotipo, las mutaciones COL1A1 y COL1A2 conducen a fragilidad ósea leve, esclerótica azul y dientes de aspecto normal. Las mutaciones en genes distintos generalmente se asocian con un fenotipo moderado a grave. Sin embargo, hay algunas mutaciones recesivas asociadas con un curso leve.

**Conclusiones:** En nuestra muestra se cumple la relación establecida entre fenotipo y genotipo, los pacientes con mutación COL1A1 en heterocigosis (autosómica dominante) presentan clínica leve o

ausente; las mutaciones LEPRE1 y SERPINH1 (autosómicas recesivas), en homocigosis son casos graves o letales mientras que en heterocigosis pueden presentar clínica leve. En dos de ellos no se consiguió detectar mutaciones lo cual no descarta el diagnóstico por lo anteriormente mencionado. Desde el punto de vista extraesquelético a nivel respiratorio el síndrome de apnea-hipopnea del sueño es más frecuente que en la población general. La hipercalciuria es frecuente en niños y se relaciona de forma directa con la fragilidad ósea.

## **Bibliografía**

1. Tauer JT, Robinson M-E, Rauch F. Osteogenesis Imperfecta: New Perspectives From Clinical and Translational Research. Journal of Bone and Mineral Research Plus. American Society for Bone and Mineral Research. 2019.
2. Beary JF, Arkadi D, Chines A. Osteogenesis imperfecta: Clinical features and diagnosis. Up to date. 2019.