



## O-008 - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: EXPERIENCIA DESDE UNA UNIDAD DE METABOLISMO ÓSEO

R. Delgado Pérez, M. Miranda García, L. Castilla Guerra, M. Rico Corral, E. Carmona Nimo, J. Pérez de León Serrano, J. Pérez Cano, M. Colmenero Camacho

Medicina Interna. Hospital universitario Virgen Macarena. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** La osteogénesis imperfecta (OI) comprende un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por un aumento de la fragilidad ósea. Nos planteamos revisar todos los pacientes con OI seguidos en nuestra Unidad.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de OI en nuestra Unidad de Metabolismo Óseo, dependiente del Servicio de Medicina Interna del Hospital Virgen Macarena de Sevilla en los últimos 10 años.

**Resultados:** Incluimos 27 pacientes, 18 de ellos varones (66,7%). En relación a los antecedentes familiares no lo referían 14 (51,8%) pacientes, en 9 casos (33,3%) era el padre y en 3 (11,1%) la madre, en 1 (3,7%) un tío materno. La edad media de la primera fractura es de 2,6 ( $\pm$  3) años, y el número de fracturas media por enfermo fue de 10 (de 0 a 60). La edad de diagnóstico promedio fue de 20 ( $\pm$  18) años, teniendo una DMO en rango osteoporótico el 56% de los pacientes al diagnóstico. Al inicio no se puso tratamiento en 12 (44%) enfermos, usando bifosfonatos- solos o asociados a calcio y vitamina D en 7 (26%), calcio-Vitamina D en 6 (22%) y denosumab en 1 (3,7%). En dos casos (7,4%) se evidenció problemas auditivos.

**Discusión:** Se presenta una revisión de pacientes con OI seguidos en nuestro Servicio de Medicina Interna. Se discutirán los problemas diagnósticos y terapéuticos particulares de estos pacientes.

**Conclusiones:** La OI es una enfermedad infradiagnosticada y mal diagnosticada, pasando muchos años desde el inicio de los síntomas hasta su diagnóstico. Es necesario un mayor y mejor conocimiento de la enfermedad para conseguir un diagnóstico precoz y un manejo más adecuado de la misma.