Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):39

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-091 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES AFECTOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN UNA UNIDAD DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

L. Pérez Quintana, P. García Ocaña, V. Sandez Montagut, A. Camacho, J. López Morales, J. García Morillo

Medicina Interna. Unidad de Enfermedades Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

Resumen

*Objetivos:*Analizar las características clínicas de los pacientes afectos de Osteogénesis Imperfecta. Análisis de los tratados con bifosfonatos.

*Material y métodos:*Se recogieron las características clínicas, estudios genéticos y datos densitométricos de los pacientes seguidos en nuestra unidad. Análisis descriptivo de los datos con paquete estadístico SPSS.

*Resultados:*La cohorte la componen 14 pacientes afectos de osteogénesis imperfecta, 8 hombres (57,1%) y 6 mujeres (42%), con una edad media de 29,8 ± 10. De los 14 casos, en 4 de ellos se han clasificado como tipo 1, el resto el subtipo es indeterminado. En la mitad de los pacientes, se confirma la existencia de antecedentes de la enfermedad. Estudiando las características clínicas de la cohorte, el 71,4% de los pacientes han sufrido más de 10 fracturas óseas a lo largo de su vida, el 42,9% tiene quejas osteomusculares consistentes en dolor articular, el 21,4% presenta hipoacusia, problemas de dentición en el 42,9% y escleras azules en el 63,4% de los casos. Con respecto al estudio genético, se ha realizado en 10 de los pacientes, encontrándose mutación en 7 de ellos, con 4 pacientes con la mutación COL1A2, 1 paciente COL1A1 en heterocigosis, 1 paciente COL1A1 en homocigosis, 1 paciente con COL1A1 en heterocigosis, 1 paciente con mutación indeterminada. En 6 de los pacientes, el estudio genético ha resultado negativo. Se ha realizado densitometría 13 de los pacientes (92,9%) al diagnóstico y anualmente en el seguimiento, Con un T score de media al diagnóstico de -1,18 ± 1,2 en la cadera y de -1,9 ± 2,04 en cuerpos vertebrales, estando dentro del rango de osteopenia/osteoporosis. De nuestros pacientes son 10 (71,4%) los que siguen tratamiento con bifosfonatos (pamidronato mensual). En ellos se puede observar mejoría de los parámetros densitométricos, siendo más acusado en los pacientes con mayor osteopenia al inicio.

*Conclusiones:*Los pacientes afectos de osteogénesis imperfecta que tiene seguimiento en nuestra unidad tienen una alta prevalencia de osteopenia, al igual que en otras series publicadas, a pesar de ser la osteogénesis un defecto de la estructura del colágeno más que una patología relacionada con la mineralización ósea. Los pacientes que presentan mayor osteopenia al inicio son los que más se benefician de tratamiento con bifosfonatos.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.