



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

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

<sup>a</sup>Hospital Universitario Basurto. Bilbao. <sup>b</sup>Hospital Universitario Cruces. Barakaldo. <sup>c</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. <sup>d</sup>Hospital Universitario de Álava. Vitoria. <sup>e</sup>Hospital 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.