



366 - RESULTADOS DE UN ESTUDIO DELPHI SOBRE LA EPIDEMIOLOGÍA, CARGA, MANEJO Y NECESIDADES NO CUBIERTAS DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN ESPAÑA

I. Pavón de Paz¹, B. Sagastizabal Cardelius², R. Bou³, I. Calvo⁴, Á. Martínez-Ferrer⁵, J. Clancy⁶ y A. Gil⁷

¹Servicio de Endocrinología, Hospital Universitario de Getafe. ²Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe. ³Servicio de Reumatología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Unidad de Reumatología Pediátrica, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia. ⁵Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia. ⁶Mereo Biopharma, Londres, Reino Unido. ⁷Omakase Consulting SL, Barcelona.

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético infrecuente, en el que se afecta la formación del colágeno, caracterizado por fragilidad ósea. No existe un tratamiento específico. La evidencia publicada sobre la OI en España es limitada.

Objetivos: Estimar la epidemiología y complementar la evidencia disponible sobre la carga, el manejo y necesidades no cubiertas de la OI en España.

Métodos: Estudio Delphi semiestructurado. Tras revisión sistemática de la literatura (RSL), se pasaron dos cuestionarios a 34 expertos en OI: cuestionario de primera ronda (octubre 2022) basado en los resultados de la revisión sistemática de la literatura (RSL), focalizada en los objetivos del estudio. Segundo cuestionario (febrero 2023) desarrollado una vez analizadas las respuestas, para ratificar los resultados de la primera ronda. Cuatro expertos dieron soporte en la elaboración de los cuestionarios, discutieron y validaron los resultados.

Resultados: 1) Epidemiología: prevalencia e incidencia estimada de los pacientes diagnosticados con OI en España. 2) Manejo: la calidad de vida no se aborda adecuadamente. Solo el 11% de los profesionales la evalúa. La atención multidisciplinar está escasamente implementada. Es esencial una transición óptima desde la edad pediátrica a la adulta. 3) Carga de la OI: en los adultos las fracturas son la manifestación con mayor impacto. El dolor crónico afecta al 50%, puede ser incapacitante y determina la calidad de vida. 4) Necesidades no cubiertas: Ausencia de tratamiento específico. Unidades de referencia que aseguren un manejo multidisciplinar. Documento de consenso. Servicios de rehabilitación específicos.

Conclusiones: Este estudio analiza la situación actual de la OI en España, poniendo de manifiesto la necesidad de establecer estrategias que permitan optimizar diagnóstico, manejo y tratamiento, minimizando la carga global de la enfermedad y la incidencia de fracturas.