



## 6038-514. ALTERACIONES FUNCIONALES CARDIACAS EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Rebeca Mata Caballero<sup>1</sup>, Verónica Hernández Jiménez<sup>2</sup>, Jesús Saavedra Falero<sup>1</sup>, Luis Molina Blázquez<sup>1</sup>, Javier López Pais<sup>1</sup>, Isabel Pavón<sup>1</sup>, Cristina Navea<sup>1</sup> y Joaquín Alonso<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Hospital Universitario de Getafe (Madrid) y <sup>2</sup>Hospital Rey Juan Carlos, Móstoles (Madrid).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo que se caracteriza por una síntesis anómala del colágeno tipo 1, que representa aproximadamente el 75% del colágeno del miocardio adulto. El objetivo de nuestro estudio es evaluar las alteraciones funcionales en el corazón de los pacientes con OI.

**Métodos:** Incluimos 79 pacientes con OI y los comparamos con 44 controles sanos, emparejados por edad y sexo. En todos se realizó un estudio ecocardiográfico. La función sistólica se evaluó mediante la fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) y la función diastólica con la razón E/A del flujo mitral con Doppler pulsado y el diámetro de la aurícula izquierda (AI). Clasificamos la función diastólica en 3 patrones: Normal (E/A  $\geq$  1 y AI  $\leq$  42 mm), disfunción diastólica grado 1 (E/A  $<$  1) y disfunción diastólica grado 2 o patrón pseudonormal de llenado (E/A  $>$  1 y AI  $>$  42 mm).

**Resultados:** No existían diferencias significativas en la edad entre los pacientes con OI y los controles ( $32,9 \pm 12,8$  frente a  $31,8 \pm 9,6$  años respectivamente,  $p = 0,8$ ). La prevalencia de hipertensión fue similar entre ambos grupos (OI: 9 frente a 8% en los controles,  $p = 0,8$ ). Los pacientes con OI tenían menor superficie corporal (SC) que los controles ( $1,61 \pm 0,23$  frente a  $1,81 \pm 0,27$  m<sup>2</sup> respectivamente,  $p = 0,001$ ). La FEVI era normal en ambos grupos y sin diferencias significativas (OI:  $65,8 \pm 7,5$  frente a  $67,2 \pm 5,8\%$  en controles,  $p = 0,15$ ). El 25,3% de los pacientes con OI tenían disfunción diastólica (DD) y un 11,4% de los controles ( $p = 0,05$ ). La mayoría de los pacientes con OI y DD tenían un patrón de llenado pseudonormal (tabla) con aumento de las presiones de llenado en AI. El diámetro AI indexado por SC era mayor en el grupo de OI (OI:  $20,8 \pm 4,59$  frente a  $19,21 \pm 5,38$  mm/m<sup>2</sup> en controles,  $p = 0,05$ ) y los pacientes con OI tenían una presión arterial sistólica pulmonar significativamente mayor (OI:  $23,35 \pm 3,52$  frente a controles:  $15,62 \pm 7,42$ ,  $p = 0,001$ ).

Patrones de llenado diastólico en pacientes con OI y en controles sanos		
Patrón de llenado diastólico	Grupo de OI (N = 79)	Grupo de controles (N = 44)
Normal, n (%)	59 (74,7)	39 (88,6)

Disfunción diastólica tipo 1, n (%)	6 (7,6)	4 (9,1)
Disfunción diastólica tipo 2, n (%)	14 (17,7)	1 (2,3)
OI: osteogénesis imperfecta.		

**Conclusiones:** 1. Los pacientes con OI tienen una función sistólica cardiaca normal, similar a los controles sanos. 2. Los pacientes con OI tienen mayor prevalencia de disfunción diastólica que los controles. 3. Esto posiblemente se deba a un descenso en la elasticidad cardiaca como consecuencia de la alteración del colágeno subyacente. Estos hallazgos indican la necesidad de un estudio ecocardiográfico y seguimiento cardiovascular de estos pacientes.