

Alteraciones estructurales cardíacas en la osteogénesis imperfecta: análisis descriptivo y correlación genotipo-fenotipo

Carlos Rodríguez Gutiérrez(1), Tetiana Gomon Dobrochynska(1), Adrián Mayo Juanatey(2), Celia Jordà Llopis(1), Enric Mena Ramón(1), Alejandro Queipo Rodríguez(1), Guillermo García Martín(1), Rosa Clara Gaspar Verdú(1), Elsa Lerma Segoviano(1), Ildefonso Roldán Torres(1), Vicente Mora Llabata(1), Anastasio Quesada Carmona(1), Àngels Martínez Ferrer(2), Juan José Alegre Sancho(2) y Amparo Valls Serral(1) de (1)Servicio de Cardiología y (2)Servicio de Reumatología. Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia - España

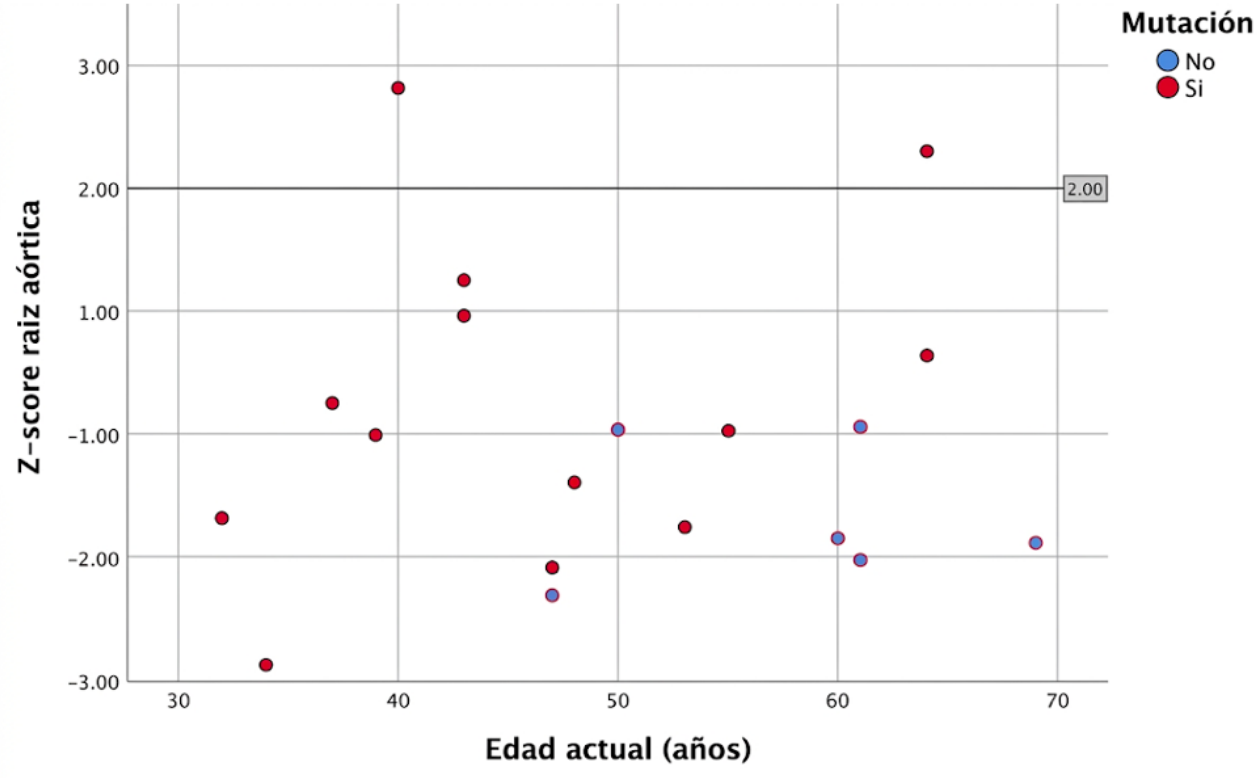
Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria rara del tejido conectivo. El impacto cardiovascular de la OI es heterogéneo y su caracterización en fenotipos leves es limitada. El objetivo analizar las alteraciones estructurales y funcionales cardíacas en una cohorte contemporánea de pacientes (p) con OI y su correlación con el perfil genético.

Métodos: Análisis descriptivo de 19 p (63% mujeres; edad media 49 ± 11 años). Evaluamos mediante ecocardiografía-Doppler y speckle-tracking la función sistólica (FEVI, SLG), diastólica, morfología valvular y diámetros aórticos (Z-score, iDA), correlacionando los hallazgos con el fenotipo clínico (Sillence) y el diagnóstico genético.

Resultados: El 73,7% de la muestra presentó un fenotipo Sillence tipo I, con una alta morbilidad asociada (41,6% movilidad reducida; 94,7% fracturas óseas). En la evaluación funcional, la función sistólica se encontró preservada en todos los casos (FEVI media 64,7% ± 4,54; SLG -20% ± 2,27). Contrariamente a series clásicas, no se detectó ningún caso de prolapso mitral y las insuficiencias valvulares fueron exclusivamente leves (mitral 5%, aórtica 5%, tricuspídea 10%). El hallazgo funcional más frecuente fue la presencia de disfunción diastólica grado 1 en el 26,3% de los p, sugiriendo una rigidez miocárdica prematura para la edad media de la muestra. Respecto a la raíz aórtica, aunque la prevalencia de dilatación clínica (Z-score >2) fue del 10,5% sin alcanzar significación estadística (p = 0,455, prueba de Fisher), el análisis numérico del Z-score mostró valores significativamente superiores en p con mutación confirmada (- 0,66 ± 0,57 frente a + 0,27 ± 1,32; p=0,049, t de Welch). Por genotipo, la mutación COL1A2 y el defecto en SMS (síndrome de Snyder-Robinson) mostraron una mayor tendencia a la dilatación aórtica en comparación con COL1A1 (0% casos de dilatación), sugiriendo que las alteraciones en la cadena alfa-2 del colágeno o síndromes OI-like pueden presentar una mayor vulnerabilidad de la matriz extracelular vascular.

Conclusiones: Los p con OI tipo I pueden presentar un perfil cardiovascular mayoritariamente favorable en cuanto a función sistólica y valvulopatías. Sin embargo, parece existir una tendencia a la dilatación de la raíz aórtica, que podría estar vinculada a genotipos específicos, lo que refuerza la necesidad de un seguimiento ecocardiográfico,

más aún según el defecto genético subyacente.



Parámetros morfométricos de la raíz aórtica según el estatus genético.

Medida	Sin mutación (n=6)	Con mutación (n=13)	*p*-valor
Z-score raíz aórtica	- 0,66 ± 0,57	+ 0,27 ± 1,32	0,049
Diámetro raíz aórtica (mm)	30,67 ± 1,51	32,69 ± 4,40	0,158
Z-score >2 (%)	0	15	0,455