



Original

Alteraciones cardiacas en la osteogénesis imperfecta. Estudio ecocardiográfico de casos y controles

Vanesa Bonilla Jiménez^{a,*}, Jesús Saavedra Falero^a, María Teresa Alberca Vela^a, Patricia Díaz Guardiola^b, Paloma Iglesias Bolaño^c e Isabel Pavón^c

^a Servicio de Cardiología, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

^b Servicio de Endocrinología, Hospital Infanta Sofía, Madrid, España

^c Servicio de Endocrinología, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 14 de diciembre de 2009

Aceptado el 6 de mayo de 2010

On-line el 22 de junio de 2010

Palabras clave:

Colágeno

Valvulopatías

Imagen

Osteogénesis imperfecta

RESUMEN

Fundamento y objetivos: La osteogénesis imperfecta (OI) se caracteriza por una síntesis anómala del colágeno tipo I, que ocasiona fragilidad ósea y otras manifestaciones extraesqueléticas. Se han descrito diversas manifestaciones cardiovasculares, incluyendo la disfunción valvular (en especial el prolapso mitral) y la dilatación de la raíz de la aorta (AO). Nuestro objetivo es evaluar la prevalencia de anomalías cardiacas en los pacientes con OI en comparación con un grupo control de individuos sanos de la misma edad y sexo. **Pacientes y método:** Se estudió de forma prospectiva a 26 pacientes diagnosticados de OI y los comparamos con 25 pacientes sanos. Se llevó a cabo en todos ellos un estudio ecocardiográfico en modo M, 2D y Doppler color.

Resultados: No encontramos en nuestro estudio diferencias significativas entre ambos grupos en cuanto a la función sistólica y diastólica del ventrículo izquierdo (VI) ni en la incidencia de valvulopatías. Las dimensiones de la AO, la aurícula izquierda y el VI únicamente al ajustarlas a la superficie corporal eran significativamente mayores en los pacientes con osteogénesis frente al grupo control, probablemente debido a la menor superficie corporal de estos pacientes. Sin embargo, existía una diferencia significativa al calcular la proporción AO/diámetro telediastólico del VI, independiente de la superficie corporal, que era mayor en los pacientes con OI.

Conclusiones: No encontramos una mayor incidencia de valvulopatías respecto al grupo control y sí encontramos una raíz de la AO de mayor tamaño en relación con el tamaño del VI.

© 2009 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Cardiac abnormalities in osteogenesis imperfecta. Case-control echocardiographic study

ABSTRACT

Background and objectives: Osteogenesis imperfecta is a rare disease with abnormal synthesis of type I collagen that affects diverse extra-skeletal tissues. Aortic root dilatation and valvular dysfunction have been described. Our purpose was to evaluate the prevalence of cardiac abnormalities in patients with osteogenesis imperfecta in comparison with an age and sex-matched control group of healthy people.

Patients and methods: We prospectively studied 26 patients with osteogenesis imperfecta and compared them with 25 healthy people. All patients underwent a transthoracic standard M-mode, 2D and colour Doppler study.

Results: We did not find significant differences between both groups in the left ventricular diastolic and systolic function and the incidence of valvulopathies. The dimensions of the aortic root, left atrium and left ventricle when indexed by body surface area were significantly larger in patients with osteogenesis imperfecta compared with the control group, which was probably due to the reduced body surface of these patients. However there was a significant difference in the aortic root/telediastolic diameter of left ventricle ratio independent of the body surface, which was higher in patients with osteogenesis imperfecta.

Conclusions: The incidence of valvular disease in osteogenesis imperfecta is similar to that of the normal population. However aortic root is larger in the former patients and is related to the left ventricular diastolic diameter.

© 2009 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Collagen

Valves

Imaging

Osteogenesis imperfecta

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vanesabonilla@hotmail.com (V. Bonilla Jiménez).

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad generalizada caracterizada por una síntesis anómala del colágeno tipo I¹. De acuerdo con la clasificación de Sillence, podemos clasificar a estos pacientes en 4 tipos (tabla 1).

Aunque la fragilidad ósea es el aspecto más reconocido de las manifestaciones clínicas de esta enfermedad, las alteraciones en el tejido conjuntivo pueden afectar a varios tejidos extraesqueléticos, incluyendo las estructuras cardiovasculares. Así, la matriz extracelular del miocardio está constituida principalmente (cerca del 85%) por colágeno tipo I, y son estas fibras de colágeno fijadas en el miocardio las que proporcionan rigidez y mantienen la arquitectura de los miocitos y de las miofibrillas^{2,3}.

Se han descrito diversas alteraciones en el tejido cardiovascular en los individuos con OI, como la dilatación de la raíz de la aorta (AO) o la disfunción valvular (insuficiencia aórtica y mitral principalmente) así como la presencia de prolapso mitral⁴.

Sin embargo, se tienen pocos datos acerca de la verdadera asociación de estos trastornos con esta enfermedad, entre otros motivos, por la baja incidencia de esta enfermedad en la población general (un afectado por cada 30.000 habitantes)⁵.

El objetivo de nuestro estudio es evaluar la verdadera prevalencia de trastornos cardiovasculares en los pacientes con OI, y compararlos con un grupo de pacientes control.

Pacientes y método

Pacientes

Analizamos de forma prospectiva 26 pacientes diagnosticados de OI y los comparamos con 25 individuos sanos que constituían el grupo control. Todos los pacientes diagnosticados de OI y en seguimiento (hasta la fecha) por el servicio de Endocrinología de nuestro hospital se incluyeron en el estudio.

El diagnóstico de OI se realizó sobre la base de las características clínicas: las fracturas patológicas múltiples, la estatura baja, la sordera, la dentinogénesis imperfecta, las escleras azules y la historia familiar.

En la tabla 2 se recogen las principales características clínicas de los pacientes con OI. Aunque existen 4 subtipos de pacientes con OI según la clasificación de Sillence, en nuestro centro no se estableció esta clasificación por no modificar la actitud a seguir. La mayoría de nuestros pacientes (70%) presentaban OI leve/moderada, que podrían incluirse en los subtipos I y IV de la clasificación de Sillence.

El grupo control fue población sana, seleccionada aleatoriamente entre enero y julio de 2008 a partir de una base de datos de individuos que acudían por un reconocimiento laboral. Se utilizó como criterio de apareamiento para la selección de los controles personas sanas de la misma edad y sexo que los casos

(es imposible encontrar una población adulta de similares características en cuanto al peso y a la talla debido a las características antropométricas de los pacientes con OI).

Fueron criterios de exclusión en el grupo control la presencia de valvulopatía significativa conocida, la historia de enfermedad coronaria o las enfermedades sistémicas crónicas. Uno de los pacientes con OI se excluyó del estudio por diagnosticarse de forma incidental de miocardiopatía hipertrófica septal asimétrica. La presencia de este hallazgo no se asocia a las alteraciones del tejido conectivo descritas en la OI y podría alterar de forma secundaria las dimensiones en las estructuras cardíacas a estudio.

Estudio ecocardiográfico

En todos los pacientes se llevó a cabo un estudio ecocardiográfico en modo M, 2D y Doppler color. Un solo observador realizaba los estudios ecocardiográficos según las recomendaciones de la Sociedad Americana de Ecocardiografía. El diagnóstico de prolapso mitral requería la presencia en el eje largo de la vista paraesternal de un desplazamiento sistólico (mayor de 2 mm) de una o ambas valvas de la mitral hacia la aurícula izquierda (AI) por debajo del anillo mitral.

Todas las dimensiones cardíacas se ajustaron a la superficie corporal de los pacientes.

En la tabla 3 se recogen las características de ambos grupos. Solo existían diferencias significativas entre ambos grupos en los parámetros antropométricos (peso, talla y superficie corporal).

Tabla 2

Características clínicas de los pacientes con osteogénesis imperfecta

Edad media (DE) al diagnóstico, años	11 (12) años	
Número medio (DE) de fracturas	24,1 (25,6)	
Afectación familiar	Sí: 74%	No: 26%
Escleras azules	Sí: 95%	No: 5%
Dentinogénesis imperfecta	Sí: 53%	No: 47%
Afectación de la audición	Sí: 53%	No: 47%
Tratamiento previo	Sí: 58%	No: 42%

DE: desviación estándar.

Tabla 3

Características de ambos grupos

	Osteogénesis	Controles	p
Edad*, años	38,8 (11,95)	32,5 (12,13)	0,33
Mujeres, n	19	18	0,74
Peso*, kg	54,25 (13,81)	65,08 (16,71)	0,016
Talla*, cm	144 (17,42)	162 (8,27)	< 0,01
Superficie corporal*, m ²	1,43 (0,24)	1,69 (0,22)	< 0,01

DE: desviación estándar.

Tabla 1

Clasificación de la osteogénesis imperfecta

Tipo	Fragilidad ósea	Escleróticas azules	Dentinogénesis alterada	Audición	Herencia
I	Leve	Presente	Ausente en tipo IA Presente en tipo IB	Afectada en la mayoría	AD
II	Extrema	Presente	Presente en algunos	Desconocida	Esporádica, rara vez AR
III	Grave	Azulada en el nacimiento	Presente en algunos	Incidencia alta	AR o AD
IV	Variable	Ausente	Ausente en tipo IVA Presente en tipo IVB	Incidencia alta	AD

AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3800757>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3800757>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)