



“Características clínico, epidemiológicas y terapéuticas en pacientes con Osteogénesis imperfecta en el Instituto Nacional de Salud del Niño Breña, Lima, entre el periodo 2010-2021”

Autores:

1. Alayza Barba, Andrés Alberto (0000-0003-0220-3242)
2. Matos Meza, Paloma Valeria (0000-0001-7079-0042)
3. Abarca Barriga, Hugo Hernán (0000-0002-0276-2557)

Filiación:

1. Bachiller en medicina humana. Universidad Científica del Sur. Lima, Perú.
2. Bachiller en medicina humana. Universidad Científica del Sur. Lima, Perú.
3. Médico especialista en genética. Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú

Financiamiento: La investigación fue autofinanciada.

Conflictos de interés: No existen conflictos de interés por parte de los autores

Correspondencia:

- Alayza Barba, Andrés Alberto
Dirección: Jr. Montecarmelo 518 dpto 202, Santiago de Surco
Correo electrónico: alayzaandres@hotmail.com
Teléfono: 95678842

Lima – Perú

2024

RESUMEN

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética que altera la síntesis de colágeno y que se caracteriza por una elevada debilidad ósea. Su incidencia mundial es de 1/10 000 personas. El diagnóstico es principalmente clínico-radiológico. El tratamiento requiere principalmente el uso de bifosfonatos y en ocasiones cirugías ortopédicas.

Objetivo: Determinar las características clínicas, epidemiológicas y terapéuticas de la Osteogénesis imperfecta en pacientes menores de 18 años atendidos en el Instituto Nacional de Salud del Niño Breña, Lima, entre 2010-2021.

Métodos: Este estudio es descriptivo y retrospectivo. Fueron incluidos todos los pacientes con menos de 18 años que tenían el diagnóstico de OI atendidos en el Servicio de Genética del Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña (INSN) entre los años 2010 y 2021, mediante la revisión de historias clínicas. Se clasificó según la clasificación de grado de severidad (Van Dijk) y según la escala de severidad (Aglan). Se determinó las frecuencias absolutas y relativas, medidas de tendencia central y de dispersión, así como un análisis bivariado (kruskal wallis y regresión lineal simple). Además, de un análisis multivariado utilizando la prueba de regresión de Poisson.

Resultados: En total, se estudiaron 91 pacientes con OI, de los cuales más de la mitad fueron del sexo masculino. 93,4% tenían antecedentes de fracturas, 72,5% escleras azules, 39,6% piernas arqueadas y 20,9% dentinogénesis imperfecta. El valor mínimo-máximo de fracturas fue de 0-18. El 75,8% de pacientes inició un tratamiento con bifosfonatos y 41,8% utilizó medicamentos coadyuvantes. Menos del 50% de pacientes requirieron tratamiento quirúrgico.

Conclusiones: La osteogénesis imperfecta es una patología crónica, el uso del grado de severidad de Van Dijk y la escala de severidad de Aglan es de aplicación sencilla, los cuales mejoran en clasificar el grupo de mayor riesgo de fracturas y la respuesta al tratamiento.

Palabras claves: *osteogénesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta, bifosfonatos, enfermedades del colágeno.*

Abstract

Introduction: Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic disease that alters collagen synthesis and is characterized by high bone weakness. Its worldwide incidence is 1/10,000 people. The diagnosis is mainly clinical-radiological. Treatment mainly requires the use of bisphosphonates and sometimes orthopedic surgeries.

Objective: To determine the clinical, epidemiological and therapeutic characteristics of Osteogenesis imperfecta in patients under 18 years of age treated at the National Institute of Child Health Breña, Lima, between 2010-2021.

Methods: This study is descriptive and retrospective. All patients under 18 years of age who had a diagnosis of OI treated at the Genetics Service of the National Institute of Children's Health of Breña (INSN) between 2010 and 2021 were included, through review of medical records. It was classified according to the severity degree classification (Van Dijk) and according to the severity scale (Aglan). The absolute and relative frequencies, measures of central tendency and dispersion, as well as a bivariate analysis (kruskal wallis and simple linear regression) were determined. In addition, a multivariate analysis using the Poisson regression test was elaborated.

Results: In total, 91 patients with OI were studied, of which more than half were male. 93.4% had a history of fractures, 72.5% had blue sclera, 39.6% had bowed legs and 20.9% had dentinogenesis imperfecta. The minimum-maximum value of fractures was 0-18. 75.8% of patients started treatment with bisphosphonates and 41.8% used adjuvant medications. Less than 50% of patients required surgical treatment.

Conclusions: Osteogenesis imperfecta is a chronic pathology, the use of the Van Dijk severity grade and the Aglan severity scale is simple to apply, which improves in classifying the group with the highest risk of fractures and the response to treatment.

Key words: *Osteogenesis imperfecta, bone, fractures, bisphosphonates, Dentinogenesis imperfecta.*