

NOTA DE PRENSA

@MNCNcomunica

www.mncn.csic.es

El nombre de esta enfermedad rara es Osteogénesis imperfecta

Describen la asociación entre la forma de las costillas y la función pulmonar en pacientes con la enfermedad de los huesos de cristal

- ♦ Los pacientes con Osteogénesis imperfecta severa desarrollan deformidades torácicas que pueden afectar la función pulmonar
- ♦ Han detectado relaciones entre la forma de las costillas y la capacidad pulmonar de los pacientes que permitirán desarrollar nuevos tratamientos para esta enfermedad rara

Madrid, 13 de febrero de 2020. Un equipo multidisciplinar en el que participa el Museo Nacional de Ciencias Naturales (MNCN-CSIC) a través de su laboratorio de morfología virtual, ha publicado en la revista *Journal of Advanced Research* la asociación entre la forma de las costillas y la función pulmonar en pacientes con Osteogénesis imperfecta, una enfermedad rara, que se da en 1 de cada 18.000 nacimientos.

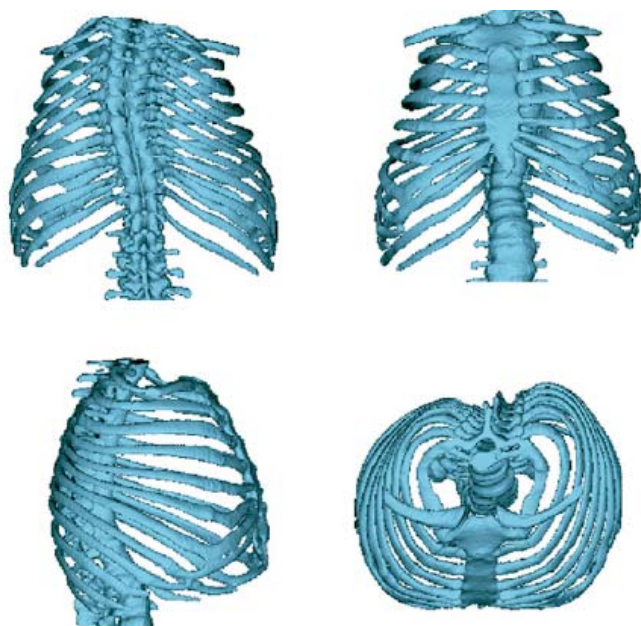


Imagen de análisis estadístico en 3D de la deformidad torácica causada por la Osteogénesis imperfecta que dificulta la capacidad de los pacientes para respirar. // Laboratorio de Morfología Virtual del MNCN

La Osteogénesis imperfecta, comúnmente conocida como enfermedad de los huesos de cristal, es un trastorno genético causado por un defecto del colágeno tipo I, la proteína más abundante de la matriz extracelular del hueso. “El trastorno se debe principalmente a mutaciones en los genes que codifican las cadenas alfa de colágeno tipo I -COL1A1 y COL1A2- aunque las mutaciones en otros catorce genes también se han asociado con la enfermedad”, explica Juan Alberto Sanchis Gimeno de la Universidad de Valencia.

La Osteogénesis imperfecta fue clasificada originalmente en cuatro tipos clínicos Tipo I, II, III y IV con una esperanza de vida diferente. El estudio se ha centrado en la Osteogénesis imperfecta de Tipo III, uno de los más severos que además está asociado a una progresiva deformidad de la caja torácica. Asimismo, tipos adicionales han sido descritos en los últimos años al ir aumentando el conocimiento genético de la enfermedad.

Gracias al empleo de la morfometría geométrica 3D, el grupo de investigadores ha medido la morfología de la caja torácica de pacientes con esta enfermedad y han encontrado relaciones significativas entre la forma de las costillas y el volumen total de aire que expulsaban tras una inspiración máxima (FVC) y durante el primer segundo de una espiración forzada (FEV1). El estudio reveló que las deformidades de las costillas que presentaban los pacientes estaban relacionadas con valores más bajos de ambos parámetros, FVC y FEV1.

La investigación demostró que las personas afectadas con las costillas alineadas más horizontalmente, con mayor asimetría en la caja torácica, con una columna toraco-lumbar corta y una curvatura muy marcada en la transición toraco-lumbar, presentaban peor función respiratoria. Estos datos confirman la hipótesis de que existe una relación directa entre las modificaciones estructurales progresivas de la caja torácica y el patrón de variaciones de volumen durante la respiración en pacientes con Osteogénesis Imperfecta grave [LoMauro *et al.* 2018].

“Al ser la Osteogénesis imperfecta una enfermedad sin cura y progresiva donde la principal causa de muerte son las complicaciones respiratorias nuestros resultados sugieren que los pacientes con esta enfermedad necesitan acciones terapéuticas tempranas para retrasar y / o evitar la aparición de las deformidades del tórax asociadas con una peor función respiratoria”, explica Sanchis Gimeno. “Se podría combinar desde la infancia un protocolo de fisioterapia específica dirigida a los músculos de la caja torácica con cirugía y atención ortopédica específica, para evitar la aparición de las deformidades del tórax que presentamos”, continúa el investigador de la Universidad de Valencia.

“Este trabajo es un buen ejemplo de cómo, desde un campo de la investigación básica como la paleoantropología, se pueden aportar metodologías, en este caso la morfometría del tórax en tres dimensiones, a la investigación biomédica para sugerir nuevos tratamientos y procedimientos

terapéuticos”, concluye el investigador del MNCN y director del Laboratorio de Morfología Virtual, Markus Bastir.

En este estudio, financiado por la Fundación Asociación Huesos de Cristal de España (Fundación AHUCE), la Fundación Grupo ERESA para el desarrollo de la investigación médica, la Fundación Care4Brittlebones de Holanda y la Universidad de Valencia, han participado investigadores del Grupo de Investigación Anatomía Valencia de la Universidad de Valencia, del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz (IdiPAZ), y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Respiratorias (CIBERES), entre otros.

LoMauro, A., Fraschini, P., Pochintesta, S., Romei, M., D'Angelo, M.G., Aliverti, A., 2018. Ribcage deformity and the altered breathing pattern in children with osteogenesis imperfecta. *Pediatric Pulmonology* 53, 964-972.

Sanchis-Gimeno, J.A., Lois-Zolniski, S., María González-Ruiz, J., Palancar, C.A., Torres-Tamayo, N., García-Martínez, D., Aparicio, L., Perez-Bermejo, M., Blanco-Perez, E., Mata-Escolano, F., Llidó, S., Torres-Sanchez, I., García-Río, F., Bastir, M., 2020. Association between ribs shape and pulmonary function in patients with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Advanced Research* 21, 177-185.