

# 1ª Jornada de familias e investigadores sobre Osteogénesis Imperfecta

Lunes, 11 Abril, 2016

El pasado sábado, 9 de abril, tuvo lugar en el Hospital Sant Joan de Déu la **1ª Jornada de Familias e Investigadores sobre la Osteogénesis Imperfecta**. El evento estuvo organizado por el Unidad multidisciplinar para el tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta del Hospital Sant Joan de Déu y contó con el apoyo de **AHUCE** ([link is external](#)) (Asociación de Huesos de Cristal de España).

La presentación corrió a cargo del Dr Ferran Torner del servicio de Traumatología y Ortopedia del Hospital Sant Joan de Déu, la Sra Tamara Fernández, psicóloga de AHUCE, y el Dr. Jordi Antón, coordinador de la Unidad de Reumatología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu.

Durante la jornada se llevaron a cabo diferentes conferencias con el ánimo de informar a los pacientes y familias participantes sobre las últimas iniciativas, tanto a nivel asistencial como de investigación. En concreto, las ponencias que se llevaron a cabo fueron:

- **Presentación de la Unidad Multidisciplinar para el tratamiento y cuidado de los pacientes con Osteogénesis Imperfecta.** El Dr. Jordi Antón explicó la implicación histórica del hospital Sant Joan de Déu en el tratamiento de los pacientes con osteogénesis imperfecta, y cómo hace meses se vio la necesidad de mejorar el cuidado de estos niños mediante la creación de una unidad multidisciplinar. Esta Unidad, que ya está en marcha, facilita que los paciente sean valorados al mismo tiempo por un equipo formado por traumatólogos, rehabilitadores y reumatólogos, teniendo las familias también a su disposición la posibilidad de apoyo por Trabajo Social y Psicología, esta último gracias a un convenio con AHUCE. Además se explicó la integración en el equipo de otros profesionales como los responsables del estudio genético o los especialistas en diagnóstico por la imagen que realizan las densitometrías óseas. El Dr Antón acabó mencionando algunas de las líneas de investigación en esta enfermedad que el equipo tiene actualmente en curso.
- **Presentación de la plataforma de investigación Rare Commons para la investigación sobre la osteogénesis imperfecta,** a cargo de Begonya Nafria (Patient Advocacy Manager de Rare Commons). A lo largo de los próximos meses está previsto el lanzamiento de un proyecto de investigación clínica en la plataforma de investigación colaborativa Rare Commons, con el ánimo de aglutinar la experiencia de pacientes y familias que deseen participar en la recolección de datos clínicos. La iniciativa está liderada por la Dra. Rosa Bou, médico adjunto de la Unidad de Reumatología Pediátrica, que ha ganado una beca de la SERPE (Sociedad Española de Reumatología Pediátrica) para dicho proyecto. Las personas interesadas en sumarse a Rare Commons, pueden realizar su solicitud de acceso a través del siguiente formulario: <https://www.rarecommons.org/es/patient/register> Para ampliación de información en correo electrónico de contacto es el siguiente: [rarecommons@hsjdbcn.org](mailto:rarecommons@hsjdbcn.org) ([link sends e-mail](#))
- **Aproximación a la genética de la osteogénesis imperfecta,** a cargo de la Dra. Eva González del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínic. La ponencia permitió a las familias conocer en primera persona conceptos básicos de genética para la interpretación de las bases genéticas de la Osteogénesis Imperfecta, así como en relación sobre las diferentes técnicas que se llevan a cabo para el análisis o secuenciación genética de los pacientes con sospecha de la enfermedad. Como dato interesante la Dra. Eva González también presentó los últimos hallazgos relacionados con nuevos genes vinculados con la patología, más allá de los genes COL1A1 y COL1A2 implicados en el 90 % de los casos estudiados de osteogénesis imperfecta. Destacó también la línea de trabajo para identificar mosaicismos, la presencia de mutaciones sólo en un porcentaje de las células del paciente.
- **Novedades en el tratamiento médico de la osteogénesis imperfecta,** impartida por Dra. Rosa Bou de la Unidad de Reumatología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu. El contenido de su

ponencia giró alrededor de las diferentes opciones terapéuticas que actualmente se administran a pacientes pediátricos con osteogénesis imperfecta (como por ejemplo, diferentes clases de bifosfonatos) presentando el conocimiento acumulado en relación con los su eficacia y seguridad. Asimismo, la Dra. Bou también presentó nuevos tratamientos que se encuentran en fase de ensayo clínico, y por tanto en fase de estudio previo a su posible autorización y comercialización. Entre estos nuevos tratamientos se encuentra el Denosumab actualmente en fase de estudio en la Unidad de Ensayos clínicos del Hospital Sant Joan de Déu. La conferencia de la Dra. Bou se cerró con información relacionada con opciones terapéuticas innovadoras como son la terapia celular o la terapia génica.

- **Manejo y curas en el niño con osteogénesis imperfecta.** La Dra. Meritxell Vigo del Servicio de Rehabilitación del Hospital Sant Joan de Déu presentó una aproximación práctica al cuidado de los niños con osteogénesis imperfecta desde su nacimiento hasta la edad adulta. La Dra. Vigo insistió en aquellas maniobras que ayudan a disminuir las posibilidades de fracturas y aquellos ejercicios que de manera progresiva entrenan la musculatura y favorecen el aumento de la resistencia ósea. Al mismo tiempo presentó toda una serie de dispositivos que pueden ayudar a estos niños y sus familias para adaptarse a las actividades de la vida diaria.
- **Tratamiento quirúrgico y manejo ortopédico en pacientes con osteogénesis imperfecta.** La Dra. Ana Bueno del Servicio de Traumatología del Hospital de Getafe, y experta reconocida en el tratamiento de la osteogénesis imperfecta, presentó un resumen de la enfermedad y de su experiencia en el manejo quirúrgico de estos pacientes. La parte final de su charla se desarrolló a través de la exposición de casos clínicos que ha conocido personalmente, destacando como el avance del conocimiento y las nuevas técnicas han permitido mejorar la autonomía y calidad de vida de estos niños.

Desde la Unidad de Reumatología Pediátrica del Hospital de Sant Joan de Déu damos las gracias a todos los ponentes, profesionales, pacientes y familias que nos acompañaron en esta entrañable jornada, que nos permite seguir trabajando desde la cercanía y la colaboración con los diferentes agentes implicados en la asistencia y la investigación relacionada con la Osteogénesis Imperfecta. Asimismo, agradecemos a AHUCE su estrecha colaboración, tanto participando en la Unidad Interdisciplinar de Osteogénesis Imperfecta como la difusión y organización del encuentro. Nuestro más sincero agradecimiento a todos ellos.