

Studio Osservazionale sulla Qualità del Tessuto Osseo nei pazienti affetti da Osteogenesi Imperfecta

Marcucci Gemma¹, Miglietta Francesca¹, Signorini Carla¹, Brandi Maria Luisa^{2,3}, Masi Laura⁴.

Affiliazioni

1. Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche, Università degli Studi di Firenze (Firenze - Italy)
2. Fondazione FIRMO Onlus, Fondazione Italiana per la Ricerca sulle Malattie Ossee (Firenze - Italy)
3. Donatello Bone Clinic, Ospedale Villa Donatello, Sesto Fiorentino (Firenze - Italy)
4. SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo, Ospedale Universitario di Firenze, CTO-Careggi (Firenze - Italy)

Abstract

Introduzione: L'osteogenesi imperfetta (OI) include un gruppo eterogeneo di malattie genetiche rare del tessuto connettivo, caratterizzata da fragilità scheletrica. Recentemente, è stato introdotto un nuovo indice densitometrico di "Bone Strength", che fornisce informazioni sulla resistenza scheletrica ai carichi, chiamato "Bone Strain Index" (BSI). Lo scopo dello studio è stato quello di valutare il BSI in pazienti affetti da OI e di correlare tale indice ai parametri densitometrici della MOC DEXA, quali BMD (densità minerale ossea), t- e z-score.

Metodi: Uno studio osservazionale, retrospettivo, monocentrico è stato condotto su pazienti affetti da OI. E' stata utilizzata MOC DEXA Hologic Discovery A. Le analisi statistiche utilizzate includono: analisi statistiche descrittive, coefficiente di correlazione di Pearson, e t-test.

Risultati: Sono stati arruolati 46 pazienti (femmine:29/46; Maschi: 17/46) di età media 37.7 ± 20.4 anni al momento dell'esecuzione della MOC DEXA con diagnosi clinica e genetica di OI. Il BSI lombare (L1-L4) è risultato ≥ 2.4 (ridotta Bone Strength) nel 41.3% dei pazienti (n:19/46), >1.68 - <2.4 (parzialmente ridotta) nel 45.6% (n:21/46), e ≤ 1.68 (normale) nel 13% (n:6/46). Il BSI collo femore è risultato ≥ 2.4 nel 16.6% dei pazienti (n:6/36), >1.68 - <2.4 nel 50% (n:18/36), e ≤ 1.68 nel 33.3% (n:12/36). BSI L1-L4 correla negativamente con BMD L1-L4 ($r:-0.63$, $p<0.001$), z-score ($r:-0.52$, $p:0.003$), e t-score ($r:-0.91$, $p<0.0001$). BSI femore totale correla negativamente con BMD femore totale ($r:-0.51$, $p:0.001$), e t-score ($r:-0.90$, $p<0.001$).

Conclusioni: Nella maggioranza dei pazienti affetti da OI, l'indice BSI è risultato ridotto o parzialmente ridotto e correla negativamente in modo significativo ai parametri BMD, t- e/o z-score. Tali risultati preliminari pongono le basi per ulteriori studi sul BSI in pazienti affetti da OI, e correlazioni con dati clinici, fratturativi e risposta alle terapie.

Ringraziamenti: ENDO-BOND-ERN.

