**CC 7 (Nº84)**

**OSTEOPOROSIS IDIOPÁTICA JUVENIL POR VARIANTE LRP5: RESPUESTA A BIFOSFONATOS**

**Autor y Coautores:** JAVIERA PAZ VILLARROEL1, CATALINA JIMÉNEZ SANDOVAL1, MARÍA FERNANDA OCHOA MOLINA1
**Lugar de Trabajo:** 1Unidad de Endocrinología, Departamento de Pediatría; Pontificia Universidad Católica de Chile
**Contenido:**

**Introducción:** La osteoporosis idiopática juvenil (OIJ) es un grupo de alteraciones monogénicas que se presentan durante la infancia, y se caracterizan por baja DMO y fragilidad ósea, sin manifestaciones extra esqueléticas. La proteína 5 relacionada con el receptor de lipoproteínas de baja densidad (LRP5) es un regulador de la DMO, actuando en la vía Wnt-β-Catenina de los osteocitos. Mutaciones en LRP5 alteran la respuesta anabólica del hueso a la carga mecánica. Los bifosfonatos son actualmente el tratamiento disponible para todas las formas de osteoporosis en pediatría. En varias formas nuevas de OIJ incluyendo variantes LRP5, los bifosfonatos han demostrado ser insuficientes para mejorar DMO o disminuir el riesgo de fracturas. Sin embargo, hay descritos casos en donde respuesta terapéutica sería favorable. **Caso Clínico**: Adolescente actualmente de 15 años, sexo masculino, evaluado por 1ª vez en endocrinología infantil a los 12 años 10 meses por múltiples fracturas de cuerpos vertebrales torácicos no asociadas a traumatismo pesquisadas en estudio de dolor lumbar. Sin antecedentes mórbidos personales ni familiares relevantes. Al examen físico: sin signos clínicos sugerentes de formas congénitas de fragilidad ósea, dolor en columna dorsal a la flexo-extensión con limitación de la movilidad, sin hiperlaxitud ni deformidad esquelética ni equimosis. En estudio destaca radiografía de columna con signos de aplastamiento y deformación en cuña de múltiples cuerpos vertebrales T6, T7, T8, T9 y menor grado T12 y L2. DMO inicial (Lunar iDXA) L2 - L4:0.408 gr/cm2, Z -3.9 DS, BMAD 0,136 gr/cm3, Z -5 DS, cuello femoral derecho 0,546 gr/cm2, Z -3,2 DS, cuello femoral izquierdo 0,515 gr/cm2, Z -3,5 DS.Se descartan causas secundarias de fragilidad ósea. Se solita estudio genético de panel de fragilidad ósea en donde se informa LRP5c.1021G>A;p.Glu341Lys;exon6.Es clasificada como VUS, pero estudio computacional para esta variante muestra efecto deletéreo en función de la proteína. Se diagnostica osteoporosis primaria e inicia tratamiento con ácido zoledrónico 0,05 mg/kg/dosis cada 6 meses .Con 15 años 3 meses de edad ha recibido 5 dosis de ácido zoledrónico con respuesta favorable. Clínicamente sin dolor espontáneo con mayor rango de movilidad.DMO actual (Lunar iDXA) L2 – L4 0,832 gr/cm2, Z -1,9, BMAD 0,286 gr/cm3, Z -1,1 DS, cuello femoral derecho 0,74 gr/cm2, Z -2,3 DS, cuello femoral izquierdo 0,724 gr/cm2, Z -2,4 DS con radiografía de columna que evidencia remodelación de gran parte de las fracturas vertebrales dorsales. **Conclusión:** Presentamos un caso de un paciente con OIJ por variante LRP5 que presenta una evolución favorable al tratamiento con bifosfonatos que son hasta ahora el único tratamiento aprobado en pediatría para esta patología. Agentes biológicos que han demostrado ser seguros en estudios pediátricos como el denosumab podrían ser una alternativa terapéutica para estos pacientes.