

Descripción

La estructura del hueso es muy parecida al hormigón armado que se utiliza en la construcción de casas. Sobre un marco de barras de acero se vierte el cemento; sin las barras de acero el cemento sería frágil y se rompería al menor movimiento y sin el cemento, las barras no tendrían el apoyo necesario y se doblarían. En los huesos, el papel de las barras de acero lo asume el colágeno y el cemento son los minerales que aporta la sangre (calcio, fósforo, etc.). Los minerales dan fuerza a los huesos y el colágeno proporciona elasticidad.

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un trastorno genético que se caracteriza por la fragilidad de los huesos; los huesos pueden fracturarse ante el mínimo golpe o incluso sin causa aparente. El trastorno va a persistir a lo largo de toda la vida de la persona, aunque en muchas de ellas hay un descenso importante del número de fracturas una vez pasada la adolescencia.

Debido a las frecuentes fracturas que padecen, en muchas ocasiones se confunde la enfermedad con maltrato infantil.

Causas y frecuencia de la enfermedad

La OI se produce por un defecto congénito (que existe desde el nacimiento, no adquirido) en la producción de una sustancia denominada colágeno. El colágeno es la proteína principal del tejido conectivo, que es el tejido de sostén del cuerpo. En la OI hay menor cantidad de colágeno o éste es de "mala calidad", por lo que los huesos son débiles y se fracturan con facilidad.

En la mayoría de los casos, la OI es ocasionada por un fallo en uno de los dos genes que codifican el colágeno I. El defecto influye en la producción de colágeno.

En la OI tipo I se produce demasiado poco colágeno, pero de calidad normal.

En los otros tipos el colágeno es de mala calidad estructural, mientras que la cantidad puede estar también reducida.

La mayor parte de los casos de OI se producen por un defecto genético de carácter dominante. Algunos niños heredan la enfermedad de uno de los progenitores, si bien en otros niños no hay ninguna historia familiar de la enfermedad y se considera que el defecto genético se debe a una mutación espontánea.

Los genes son segmentos de ADN que contienen la información necesaria para construir una proteína; todas las características diferenciales hereditarias, (rasgos), están codificadas por los genes. Una enfermedad hereditaria puede ser el resultado de las características anormales que aparecen como expresión de un gen anormal. Recibimos dos copias de cada gen de cada padre, y realizan su misión de manera normal; en alguna ocasión los genes se pueden transformar por una mutación y hay un cambio en la estructura del ADN de un gen: Cuando se da una mutación puede haber un cambio en la función normal del gen.

La mayoría de los casos de OI se producen por una mutación dominante. Cuando un gen con una mutación dominante se une a un gen normal, el gen defectuoso "domina" al gen normal.

En la OI, se pueden dar dos circunstancias:

- El gen dominante cambiado provoca alteraciones en una proteína llamada colágeno, cambios en la calidad del colágeno. Tipo II, III y IV.
- Problema de cantidad de colágeno (disminución de la cantidad total): tipo I.

Cuando una mutación es dominante es suficiente recibir un gen defectuoso para tener un desorden genético.

Cuando la herencia es recesiva, ambas copias del gen deben ser defectuosas para que la descendencia tenga un desorden genético; ambos progenitores tienen que tener una copia cambiada del gen. Los padres no tienen el desorden genético (ellos tienen sólo un gen defectuoso) pero son portadores del desorden. Con cada embarazo hay un 25% de

probabilidades de recibir dos genes mutados, uno de cada padre, un 50% de recibir uno sólo (serán portadores), y en un 25% no serán ni portadores ni enfermos.

La mayor parte de los investigadores consideran que la herencia recesiva se da en raras ocasiones en el caso de la OI.

Para que un niño padezca la enfermedad se tienen que dar una de las tres situaciones siguientes:

- Herencia directa de un padre

Una persona con OI tipo I tiene dos genes para la formación de colágeno, uno de ellos es defectuoso. Cada vez que concibe un niño le pasa uno de los dos genes, por lo que hay un 50% de posibilidades de que el niño tenga la enfermedad; el hijo tendrá el mismo tipo de OI que el progenitor, pero puede estar afectado de forma diferente (número de fractura, nivel de movilidad, estatura, etc.). Si el padre transmite el gen normal a su hijo (50%), el niño no padecerá la enfermedad ni la transmitirá a su vez a su descendencia.

- Nueva mutación dominante

Aproximadamente, el 25 % de los niños con OI carecen de antecedentes familiares de la enfermedad. La enfermedad se debe a una mutación genética dominante. Al tener un gen dominante mutado tienen un 50% de posibilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos.

Cuando no existe historia familiar de la enfermedad, la probabilidad de tener un segundo hijo con OI es la misma que en el resto de la población; así mismo, los hermanos de la persona afectada tienen la misma probabilidad que el resto de la población de que sus hijos padezcan la enfermedad.

- Mosaico

En estudios de familias con hijos con OI tipo II, (forma perinatal considerada mortal), se ha encontrado que la mayor parte de los bebés tenían una nueva mutación dominante; sin embargo, en algunas de estas familias nació más de un hijo con OI. Se cree que la mutación no se da sólo en un espermatozoide o en un óvulo, sino en un porcentaje de sus células reproductivas, por lo que aunque un padre no esté afectado, la mutación en un porcentaje de sus células reproductivas puede causar más de un niño afectado.

Se considera que un 2 – 4 % de las familias que han tenido un hijo con OI tipo II, tendrán otro hijo afectado.

Si ambos progenitores sufren OI, tienen un 75% de posibilidades de tener un niño con OI. En este caso habría un 25% de posibilidades de tener ambos genes alterados y se supone que sería una forma muy grave de la enfermedad, posiblemente mortal.

Bien por herencia o por mutación espontánea, una persona con la enfermedad tiene un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos. Es muy importante el consejo genético a las personas con la enfermedad, que deseen tener descendencia.

Epidemiología

La epidemiología es la ciencia que estudia los patrones de la enfermedad a nivel de variaciones geográficas, demográficas, estado socioeconómico, genética, edad y causas infecciosas. Los epidemiólogos estudian la relación entre estos factores así como los patrones de migración y contribuyen a un mayor conocimiento de la enfermedad.

La OI es una enfermedad rara. Su incidencia se estima entre 1:10.000 y 1:15.000. Esta estimación es un límite inferior ya que las formas livianas de la enfermedad frecuentemente no se diagnostican. La OI ocurre en todas las razas y es independiente de género. Solamente un 0.008% de la población mundial está afectada por la OI. Esto significa que en la actualidad hay un 0.5 Millon de personas con OI en el mundo. En España podría haber un mínimo de 2.700 afectados por alguno de los tipos de OI.



No obstante, existe mucha dificultad en precisar estas tasas porque la enfermedad puede tomar muchas formas, desde prácticamente leves, sin apenas fracturas o muy leves en que el afectado apenas se entera, hasta casos que son tan serios que no sobreviven ni al nacimiento, porque cuando respiran se les rompen las costillas y fallecen.

Sintomatología

Las características de la enfermedad varían enormemente de un individuo a otro e incluso dentro de los individuos con el mismo tipo de OI.

Se han aprobado cuatro formas de enfermedad según características y severidad de la enfermedad:

Tipo I

Es la forma más frecuente y benigna de la enfermedad.

- Los huesos tienen facilidad para fracturarse y la mayor parte de las fracturas se dan antes de la pubertad.
- Estatura normal o cercana a la normalidad.
- Tono muscular bajo.
- La esclerótica (blanco de los ojos) tienen por lo general un tinte azulado.
- Cara triangular.
- Tendencia a una curvatura anormal de la columna vertebral.
- No suele haber deformidad del hueso o ésta es mínima.
- En ocasiones los dientes son frágiles.
- Puede haber pérdida del oído (más frecuente entre los 20 y 30 años).
- La estructura del colágeno es normal pero hay menos cantidad de lo normal.

Tipo II

Es la forma más severa.

Con frecuencia es mortal o la muerte se da poco después del nacimiento normalmente por problemas respiratorios. Hoy en día algunas personas con esta forma de enfermedad han sobrevivido hasta la edad adulta (temprana).

- Numerosas fracturas e importante deformidad del hueso.
- Baja estatura y los pulmones están poco desarrollados.
- El colágeno está mal formado.

Tipo III

Los huesos se fracturan con facilidad. A menudo se presentan en el nacimiento e incluso con rayos x se pueden ver las fracturas ya curadas que se dieron antes del nacimiento.

- Baja estatura.

- La esclerótica tiene un tinte azulado.
- Pobre desarrollo muscular de brazos y piernas.
- Caja torácica en forma de barril.
- Cara triangular.
- Curvatura anormal de la columna vertebral.
- Posibles problemas respiratorios.
- Deformidad de los huesos que a menudo es severa.
- Con frecuencia los dientes son muy frágiles.
- Posibilidad de pérdida del oído.
- El colágeno está formado deficientemente.

Tipo IV

En cuanto a gravedad se encuentra entre el tipo I y el tipo III.

- Los huesos se fracturan con facilidad, sobre todo antes de la pubertad.
- Estatura más baja que la media.
- La esclerótica suele ser blanca.
- Ligera deformidad de los huesos.
- Tendencia a una curvatura anormal de la columna vertebral.
- Caja torácica en forma de barril.
- Cara triangular.
- Con frecuencia los dientes son más frágiles.
- Pude haber pérdida del oído.
- El colágeno se forma de manera incorrecta.

Hay que tener en cuenta que la severidad de la fractura no siempre coincide con la intensidad del trauma; puede tener una seria caída y no sufrir ninguna lesión y luego en una actividad cotidiana normal sufrir una fractura.

Normalmente, los niños que tienen un crecimiento más rápido tienen mayor número de fracturas; cuando el crecimiento se detiene con la maduración sexual, las células del hueso (osteoblastos), pueden concentrarse en fabricar suficiente matriz del hueso para conseguir una masa ósea suficiente sin necesidad de formar hueso nuevo para el crecimiento, disminuyendo la frecuencia de las fracturas.

Aproximadamente el 50% de los pacientes con OI tienen los dientes azulados o marrones. Las anomalías dentales no pueden ser prevenidas y una mayor limpieza no cambiará la coloración. El primer diente suele aparecer a los 6 meses y si este es normal el resto también lo serán. De todas maneras no suele haber ninguna relación entre decoloración dental y severidad de la enfermedad. El problema es que si los dientes aparecen decolorados suelen gastarse más rápidamente por lo que es importante visitar al dentista con la salida del primer diente y él analizará la necesidad de tratamiento (sellado para evitar desgaste, etc.).



Sentido del oído

La pérdida significativa del sentido del oído se da aproximadamente en el 50% de las personas con OI. En el caso de OI tipo I, la forma más frecuente de aparición de pérdida del oído, comienza alrededor de los 20 – 30 años.

Hay tres tipos principales de alteración:

- **Conducción:** resultado de un problema físico en el oído medio o externo; puede ser consecuencia de una infección del oído, obstrucción o por fractura de la cadena de huesecillos que se encuentran en el oído, por dentro del yunque.
- **Neurosensorial:** cuando el oído interno no transmite la señal de sonido de forma adecuada al cerebro.
- **Mezcla:** cuando están implicados el oído medio e interno.

La pérdida del oído también se puede clasificar según el grado de severidad (leve, moderado, severo y profundo) o por la frecuencia afectada (bajo, alto o todas las frecuencias).

Los síntomas que podemos encontrar son:

- Dificultad para entender ciertas palabras o partes de palabras.
- Preguntas frecuentes al interlocutor para que éste repita las palabras.
- Dificultad para entender por teléfono.
- Volumen excesivo de la televisión o la radio.
- Sensación de entorno ruidoso.

Si el mal progresa, la pérdida del sentido del oído puede interferir con la comunicación normal, el rendimiento en el trabajo y en las actividades sociales y personales. Si no se trata adecuadamente puede provocar aislamiento y depresión.

Si usted o un miembro de su familia experimenta una pérdida de oído busque ayuda; hay muchos dispositivos de ayuda que pueden serle de gran utilidad; hay organizaciones que pueden ayudarle a encontrar los dispositivos y servicios disponibles.

Diagnóstico

En muchas ocasiones, con los rasgos clínicos es suficiente para diagnosticar la enfermedad. Se pueden realizar pruebas bioquímicas para analizar el colágeno o pruebas de ADN para confirmar el diagnóstico. Estas pruebas requieren semanas para tener los resultados, y además tienen un margen de error que oscila entre el 5 y el 15%.

Se puede realizar una densitometría, una prueba no invasiva que mide la masa ósea en general o en zona específicas. Es importante medir la masa ósea de la columna vertebral, en caderas y brazos porque son las zonas donde más frecuentemente se dan las fracturas cuando la masa ósea es baja. Otro método utilizado para medir la masa ósea es el DEXA. La densitometría ósea no proporciona un diagnóstico de seguridad de la enfermedad, pero si lo combinamos con la historia médica personal y familiar puede ayudar bastante. La densidad del hueso puede ser normal en las personas con poca afectación.

La densitometría puede ser muy útil para ver el desarrollo de la enfermedad y determinar la probabilidad de fracturas. También puede ser útil para evaluar los posibles efectos adversos de la medicación o de las lesiones que se produzcan.

Algunas medidas DEXA pueden resultar engañosas debido a las deformidades esqueléticas (curvatura de la columna vertebral, fracturas de compresión en vértebras o el metal ortopédico) o por la estatura del paciente. El DEXA es una prueba muy poco agresiva, pues aunque utilice rayos x, la irradiación es sumamente baja (el 10% de una radiografía de tórax).

Las personas que más se pueden beneficiar de estas pruebas son las pertenecientes al tipo I, pues tienen una vida más larga y tendrán que afrontar la pérdida de hueso asociada a la menopausia, la inmovilización o la medicación. En otros tipos de OI la densidad de hueso puede ser muy baja y el manejo de la enfermedad muy difícil.

La densitometría se suele realizar una vez al año en los adultos.

En muchas ocasiones, las micro - fracturas no son visibles a rayos x inmediatamente después de la lesión, y se hacen visibles cuando se forma el callo de fractura una o dos semanas más tarde.

Debido a la posibilidad de pérdida del oído, los niños deben ser revisados sistemáticamente por su médico y en caso de sospecha de daño, ser evaluado por un audiólogo, a ser posible con experiencia en tratar a niños.

En la mayoría de las personas afectadas de OI, los rayos x se convierten en una prueba frecuente y necesaria de asistencia al diagnóstico y tratamiento. Hay peligro para la salud con la exposición frecuente a los rayos x, directamente relacionada con la intensidad de éstos. Es conveniente guardar un registro con las fechas en las que se le han realizado radiografías. En muchas ocasiones usted querrá estar presente cuando a su hijo le realicen la prueba, porque sabe mejor que nadie como manejarle; algunos técnicos no entienden esta necesidad o preferencia y tendrá que instruirles sobre la enfermedad que sufre su hijo. Pida siempre un delantal de plomo para protegerse y un escudo de plomo para proteger los órganos reproductivos de su hijo.

Diagnóstico de la pérdida de oído:

Todo niño con OI que presente retraso en el habla o infecciones recurrentes de oído, debe realizarse una evaluación audiológica. Los adultos jóvenes deben evaluarse periódicamente para poder comparar resultados. Atención a los zumbidos de oídos.

Diagnóstico Prenatal:

Debido a la relativamente pequeña posibilidad (2-4%) de tener otro hijo con OI tipo II, muchos centros de asesoría genética recomiendan estudios precoces de ultrasonido para determinar si el feto tendrá este desorden. Las mujeres con OI que se encuentren embarazadas o si el padre tiene la enfermedad, también pueden querer realizar un diagnóstico prenatal de la enfermedad. El diagnóstico prenatal de la enfermedad no obliga a los padres a la interrupción del embarazo y la información obtenida puede ser útil para llevar un embarazo mejor dirigido y un planteamiento de vida futura más consciente.

Las pruebas que se realizan son:

- **Ultrasonido:** Es el procedimiento menos invasivo para realizar un diagnóstico prenatal. El doctor puede examinar el esqueleto del feto, desviaciones, fracturas u otras anomalías. La OI tipo II se puede identificar a las 14 semanas y el tipo III de la 16 a la 18 semana. Las formas más leves de la enfermedad no suelen descubrirse hasta más tarde, incluso no se aprecia hasta el nacimiento o después.
- **Examen del tejido coriónico:** se examinan las células de la placenta y en algunas circunstancias se pueden descubrir proteínas anormales de colágeno o una mutación genética que indica que el feto tiene OI. La prueba se puede realizar de la 10 a la 14 semana. Existe un riesgo de 1% de aborto asociado a la prueba.
- **Amniocentesis:** examina las células fetales de descamación en el líquido amniótico. Como estas células llevan toda la carga genética que ha heredado el feto, puede ser útil para buscar una mutación genética que haya originado una OI. Esta técnica es la más útil cuando la mutación que provoca la OI ha sido identificada en pruebas genéticas anteriores en miembros afectados de la familia.



Se realiza de la 15 a la 18 semana y el riesgo de aborto asociado a la prueba es de 1 entre 200.

Pronóstico

Los tratamientos tradicionales están siendo perfeccionados y en el horizonte se encuentran nuevas terapias para dar soluciones.

El pronóstico para una persona con OI varía enormemente dependiendo de los síntomas y la severidad de éstos.

A pesar de las numerosas fracturas, la actividad física limitada y su corta estatura, la mayoría de los niños y adultos afectados por la enfermedad realizan una vida normal y productiva.

Las formas más severas de OI son las causadas por mutación genética que provoca una mala estructura del colágeno. Un avance fundamental en el tratamiento de la OI será el modo de prevenir la formación de fibras mal estructuradas; de este modo, la forma de la enfermedad sería el tipo I, que tiene fibras normales pero en menor cantidad. Una vez alcanzado este objetivo, el siguiente paso sería estimular la producción de fibra colágena en estos pacientes.

Tratamiento

No existe, hoy en día, tratamiento curativo de la enfermedad.

El tratamiento va dirigido a:

- La prevención y control de los síntomas.
- Maximizar la movilidad y procurar la mayor independencia posible del enfermo.
- Desarrollar una masa ósea óptima.
- Suficiente fuerza muscular.

El tratamiento actual más novedoso consta de dos fases, una farmacológica y otra quirúrgica. En la primera se administra pamidronato (Aredia®) por vía intravenosa cada dos o cuatro meses. Al mismo tiempo hay que hacer ejercicio, y tomar calcio en las dosis adecuadas.

El hueso es un órgano dinámico que se destruye y construye constantemente. Este fármaco lo que hace es retardar la destrucción y favorecer la construcción del hueso, con lo cual se produce un aumento de la densidad del hueso. De ese modo se logra más calcio dentro del hueso, es más fuerte y tiene menos posibilidades de fractura. Ser constante en el tratamiento es difícil tanto para el paciente como para su familia, porque se les administra durante tres horas varios días seguidos.

En cuanto a la parte quirúrgica, ésta se basa en introducir un clavo dentro del hueso. Si está recto es más difícil que se quiebre. Los hay que acompañan el crecimiento del niño y también los que son completos, para adultos que ya no crecen y que son más fáciles de colocar (Rodding)

Todos los niños necesitan de un médico que se ocupe de él y estas necesidades las puede cubrir su médico pediatra o su médico de familia, que en muchas ocasiones son los que inspiran la suficiente confianza para poder ser consultados por los padres o niños en cualquier momento y situación.

Además de un médico de atención primaria, un niño con OI necesita de un especialista para dar solución a situaciones concretas; puede ser un cirujano ortopédico, un genetista o un endocrinólogo, dependiendo de la situación.

Todos los niños con OI deben estar incluidos en un programa de fisioterapia, dirigido por un médico general, un ortopeda o un médico rehabilitador. Este equipo debería incluir terapeutas físicos y ocupacionales. El terapeuta físico reforzará el tono muscular y su función y el ocupacional se encargará de ayudar al niño a realizar de la mejor manera posible las tareas de la vida cotidiana. Este equipo determinará las necesidades y prescribirá los dispositivos adecuados que permitan al niño realizar una vida lo más normal posible y con las mínimas limitaciones.

Como hemos comentado, existe un procedimiento quirúrgico llamado "rodding", que se utiliza con frecuencia en estos pacientes. Consiste en insertar barras metálicas en los huesos largos del cuerpo para reforzarlos y prevenir y/o corregir las deformidades. Esta cirugía suele restringirse a niños con enfermedad de moderada a severa y cuando tiene fracturas repetidas de uno o más huesos largos del cuerpo.

Los niños con dentinogénesis imperfecta (dientes frágiles, decolorados) necesitan un dentista pediátrico para evaluar la posibilidad de una ortodoncia, etc.

Dolor:

En las personas con OI el dolor asociado a las fracturas múltiples puede conducir a un sufrimiento excesivo y convertirse en una condición crónica. El dolor puede impedir a la persona llevar una vida productiva y suponer su mayor problema de salud. La respuesta de la persona ante el dolor depende de muchas circunstancias y está determinada por muchos factores. La depresión puede aumentar la percepción ante el dolor; es más fácil prevenir el dolor que tratarlo después de instaurado.

El dolor agudo se caracteriza por su corta duración, no alterar demasiado la capacidad funcional y normalmente la resolución es factible.

El dolor crónico dura más tiempo del esperado para la curación del problema e interfiere de manera significativa con la vida normal. Los tejidos dañados ya están reparados, pero el dolor continua por la tensión muscular, la rigidez, la debilidad o por espasmos musculares. Independientemente de la causa del dolor crónico, siempre se dan sentimientos de frustración, cólera y miedo ante la posibilidad de un dolor mayor. El dolor crónico puede disminuir la calidad de vida de una persona psicológicamente, físicamente y socialmente y ser la causa más frecuente de sufrimiento.

Estrategias ante el dolor:

- Métodos físicos

Calor y hielo: las duchas o compresas calientes pueden remitir el dolor crónico. Las compresas con hielo proporcionan alivio del dolor por el entumecimiento del área afectada. El frío también previene la inflamación. El calor o el frío deben aplicarse de 15 a 20 minutos sobre el área dolorosa, y se debe colocar una toalla entre la fuente de frío o calor y la piel para protegerla.

Estimulación eléctrica transcutánea del nervio: es un dispositivo que envía impulsos eléctricos a ciertas partes del cuerpo para bloquear las señales del dolor. Se colocan dos electrodos sobre la parte afectada y se produce una corriente eléctrica muy suave pero que impide la transmisión del mensaje de dolor al cerebro. El alivio puede durar varias horas.

Ejercicio o fisioterapia: puede reforzar el músculo, mejorar su resistencia y ayudar al individuo a tener una perspectiva más optimista ante la vida. El ejercicio eleva el nivel de endorfinas (analgésicos naturales producidos por el cerebro), y puede aliviar el dolor. El fisioterapeuta puede enseñar las posturas y los movimientos más adecuados para reforzar los músculos sin perjudicar a los huesos.

Acupuntura y Acuapresión: La acupuntura emplea agujas especiales que se insertan en el cuerpo en zonas específicas que estimulan a los nervios para que el cerebro libere endorfinas. La Acuapresión es la presión directa sobre la zona dolorosa y puede ser auto administrada tras una instrucción dada por un profesional cualificado.

Masajes: alivian el dolor, relajan los músculos y aumenta el suministro de sangre a la zona proporcionando mayor calor.

- **Métodos psicológicos**

Relajación: concentración y respiración profunda para liberar la tensión de los músculos y mitigar el dolor. El aprendizaje para la relajación implica mucho entrenamiento pero puede ser muy eficaz. Hay ciertas máquinas especiales que ayudan a la persona a controlar ciertas funciones corporales como los latidos del corazón o la tensión muscular.

Imágenes visuales: cuadros mentales de escenas agradables para reducir el dolor. Las técnicas de distracción concentran la atención de la persona lejos de imágenes negativas dolorosas y la acercan a pensamientos más positivos. Esta técnica se puede realizar viendo la televisión, una película, la lectura de un libro, escuchando música, etc.

Hipnosis: algunas personas son hipnotizadas por un terapeuta que da una respuesta post hipnótica que reduce el dolor que sienten. En otras ocasiones pueden aprender a realizar una auto hipnosis cuando el dolor interrumpe su capacidad funcional. La auto hipnosis es una forma de relajación.

Terapia psicológica: puede ayudar a las personas a enfrentarse con los sentimientos de depresión, frustración y cólera que a menudo acompañan al dolor crónico.

- **Medicaciones**

Debería ser administrada antes que el dolor se instaure o antes de que éste empeore. Administrar antes de realizar una actividad que pueda resultar dolorosa, como ejercicios de respiración profunda.

Calmantes sin receta médica: aspirina, ibuprofeno, naproxeno sódico o paracetamol pueden ser eficaces para aliviar el dolor. Aunque son relativamente seguras pueden causar efectos secundarios, como trastornos digestivos y complicaciones por una medicación excesiva o muy prolongada en el tiempo.

Antiinflamatorios no esteroideos: se pueden prescribir para aliviar el dolor de moderado a intenso. Bloquean la inflamación y el dolor. Existen muchas marcas comerciales en el mercado y muchas sustancias diferentes con la misma función. No siempre el más potente es el más eficaz, pues hay una gran variabilidad personal, por lo que se recomienda probar varios para "dar" con el más idóneo.

Calmantes tópicos: cremas, geles que se aplican sobre la zona afectada.

Narcóticos: son poderosos analgésicos derivados del opio. Cambian la percepción del dolor, pueden inducir a euforia, cambios de humor, obnubilación mental y sueño profundo. Pueden causar náuseas, letargo y estreñimiento. Las personas deben ser extremadamente cuidadosas con el empleo de estas sustancias.

Antidepresivos: las personas que sufren dolor crónico sufren con frecuencia de depresión. Hay varios estudios que demuestran que la medicación antidepresiva no sólo alivia la depresión sino también la percepción del dolor. De todas formas, son necesarios más estudios que confirmen estos hechos.

Bloqueo nervioso: el médico puede realizar un bloqueo de un nervio remitiendo el dolor en los tejidos de alrededor. El alivio del dolor puede durar desde horas a meses, según las medicaciones utilizadas y la respuesta de la persona.

El control del dolor a menudo requiere un tratamiento multidisciplinario que implica a especialistas en medicina, la psicología y la rehabilitación.

Fracturas

Si se sospecha una fractura y no dispone de un traumatólogo de forma inmediata, lo mejor es inmovilizar el miembro y acudir a él cuanto antes.

No siempre es posible recibir asistencia médica urgente, por la distancia o cualquier otra circunstancia. En estos casos es útil:

Fractura del fémur (hueso del muslo)

Hay dos métodos que pueden ser eficaces:

- La pierna fracturada se puede proteger (sobre todo para dormir) mediante una toalla pequeña entre las piernas y alrededor de las piernas se coloca una venda elástica.
- Cortar un trozo de cartulina y enrollarla al muslo del niño entre la cadera y la rodilla; forrar la cartulina con una tela fina y el conjunto con una venda elástica. Es mejor realizar la operación entre dos personas. Comprobar el posible cambio de color de la piel por si hubiera un problema de circulación de la sangre por tener demasiado apretada la venda.

Fractura de húmero (hueso del brazo)

Ponga al niño una camisa de manga larga y apoye el brazo firmemente contra el cuerpo limitando el movimiento; póngale otra camisa encima sin introducir el brazo afectado.

Fractura de cúbito y radio (huesos del antebrazo)

Coloque una revista alrededor del antebrazo (del codo a la muñeca), a continuación una toalla y alrededor una venda elástica.

Cuando a su hijo le pongan una escayola hay que tener una serie de precauciones:

Cuidados de la escayola o de la inmovilización

El conocimiento de los diferentes métodos que se utilizan para inmovilizar una fractura, así como las técnicas apropiadas para el cuidado del "molde", les permitirá jugar un papel más activo en su recuperación.

Los tipos de inmovilización más utilizados son:

- Molde de yeso (escayola): muy utilizado por economía y por su flexibilidad. Se usa durante la etapa aguda del proceso de curación de la fractura.
- Molde de fibra de vidrio: ligero, fuerte y más resistente al agua que el yeso, si se moja no cambia de forma, pero el acolchado interior permanece mojado e irrita la piel.
- Cuando se utiliza la fibra de vidrio junto a un GORE - TEX®, la persona puede realizar actividades en las que intervenga el agua, pues no necesita ningún procedimiento de secado.
- Entablillado: inmoviliza y mantiene en una determinada posición el hueso o la articulación. Las tablillas se fijan mediante vendas elásticas.
- La inmovilización debe permanecer el mínimo tiempo posible

Generalmente se inmoviliza con yeso o con fibra de vidrio; la fibra de vidrio seca más rápidamente, pesa menos y es menos susceptible ante la humedad, pero se amolda peor al miembro. Algunas recomendaciones:

- Siga las instrucciones de su médico con respecto a la actividad física.
- No la moje.
- Procure que no entre suciedad en el interior.

- No utilice ningún objeto punzante para aliviar el picor; puede causar heridas en la piel e infecciones.
- Frote con alcohol la zona de la piel en contacto con el borde de la escayola (4 veces al día la primera semana).
- Eleve la extremidad durante los primeros días, ya que disminuye la inflamación. También puede ser útil aplicar compresas con hielo en la zona afectada.
- Inspeccione el molde a diario y póngase en contacto con su médico ante cualquier problema: excesiva presión, frío o entumecimiento, piel en contacto con el molde blanquecina o azulada, olor extraño proveniente del molde, dolor, cosquilleo o entumecimiento
- No intente quitar la inmovilización.

Uno de los mayores problemas, en el caso de inmovilización de la pierna, es que la orina moje la escayola; además de la humedad, que nunca es aconsejable, se une el olor, que es difícilísimo de quitar. Puede colocar un pañal especial que se introduce dos o tres dedos en la escayola; otra posibilidad es colocar un plástico alrededor del borde de la escayola en contacto con la zona pubiana.

Hay que animar a las personas afectadas para que hagan el mayor ejercicio posible para aumentar la fuerza muscular y la consistencia ósea que puede prevenir las fracturas. La inmovilidad provoca un aumento de la pérdida de hueso y éste es más frágil.

La natación es muy aconsejable, ya que el agua permite un movimiento independiente y hay muy poco riesgo de fracturas. Para las personas que puedan, caminar (con ayuda de aparatos o sin ellos) es un ejercicio muy apropiado.

Es conveniente consultar con su médico y fisioterapeuta sobre el ejercicio más conveniente para usted.

También es beneficioso mantenerse en un peso adecuado, realizando una dieta nutritiva y evitando el alcohol, el tabaco, la cafeína y medicaciones que contengan esteroides, pues pueden aumentar la fragilidad del hueso.

Tratamiento de la pérdida de oído

Cirugía

Las personas con pérdida de oído de tipo conductora, que sea severa y progresiva, pueden recibir ayuda mediante cirugía: estapedectomía: se reemplaza el yunque por una prótesis que permite la transmisión normal de las ondas sonoras al oído interno. Esta operación no debe ser considerada de rutina en los pacientes con OI, debido a la fragilidad del tejido. El empleo del láser para realizar la operación ha mejorado considerablemente el éxito de la operación. Hay muchas cuestiones pre y postoperatorias que hay que evaluar para considerar a una persona como buen candidato para la cirugía. En general, es conveniente que el paciente acuda a un centro especializado con gran experiencia en estapedectomía.

Audífonos

Aunque los audífonos no curan la pérdida del oído, si pueden proporcionar la amplificación necesaria para tener una audición normal.



Medidas Preventivas

Debido a la frecuencia de las fracturas, la familia necesita de un plan para las situaciones de emergencia que le permita obtener una ayuda inmediata. Consulte con su médico anticipadamente qué medidas debe tomar.



Hay que prestar atención a la prevención de la osteoporosis, ya que la gente con OI es más vulnerable a ella que el resto de la gente. Se considera que todos los pacientes tienen una tendencia a desarrollar una baja densidad ósea en algún momento de sus vidas: la osteoporosis es una consecuencia casi universal de la OI. En general, las medidas para prevenir y tratar la osteoporosis en las personas con OI son las mismas que en el resto de la población.

Reducir al mínimo la pérdida de hueso

La inmovilización es un factor de riesgo crítico para el desarrollo de osteoporosis en las personas. En muchas ocasiones, la inmovilidad es inevitable en las personas con deformidades esqueléticas serias o con fracturas recurrentes. Siempre que sea posible es conveniente realizar actividades como el ejercicio isométrico, levantamiento de pesos, paseos, etc.

Eliminar otros factores de riesgo de padecer osteoporosis como pueden ser el tabaco, el consumo excesivo de alcohol y el empleo prolongado de determinadas medicaciones.

Las mujeres que se encuentren en la menopausia deben consultar con su médico la conveniencia de administrar suplementos de estrógenos para prevenir la pérdida ósea que se da en este periodo de la vida.

Recientemente, varios tipos de bisfosfonatos se han venido utilizando para tratar de aumentar la masa de hueso, con resultados aparentemente buenos, pero todavía es demasiado pronto para sacar conclusiones definitivas.



Rehabilitación

Para poder proporcionar un cuidado óptimo, el médico necesita de ciertos requisitos por parte de sus pacientes y familiares. Es fundamental disponer de una historia médica exhaustiva : fechas de vacunaciones , fracturas, cirugías y otros procedimientos; alergias, complicaciones, reacciones a medicamentos.

Así mismo, los padres tienen una serie de derechos que deben pedir a su médico para mantener una relación adecuada:

- Información puntual.
- Los padres son los que mejor conocen el cuidado diario de su hijo y el médico debe respetarlo.

En muchas ocasiones, la preocupación de los padres hace que estén sumamente informados sobre los avances médicos y los médicos deben darles crédito. Además, los niños también deben participar en su propio cuidado y en las discusiones médicas. El médico debe estar dispuesto a participar en esta sociedad formada por él mismo junto con el paciente, los padres y otros profesionales de la salud que serán requeridos puntualmente.

Una de las maneras para que el niño pueda alcanzar independencia y confianza es aumentando su movilidad. Existen muchos artículos disponibles para proporcionar mayor movilidad a estos niños, dependiendo de la severidad de la enfermedad, la fuerza muscular del niño; déjese aconsejar por su médico, terapeuta físico y ocupacional.

Puede optar, dependiendo de lo comentado, por monopatines especiales en los que el niño apoya el vientre y se propulsa con las manos y rodillas. Otro artículo puede ser el triciclo, también adaptado a sus características, con cinturón de seguridad, tacos de madera en los pedales en caso de corta estatura y apoyo en la espalda para garantizar su estabilidad.

Con respecto a las sillas de ruedas, hay muchos modelos disponibles. Desde manuales a eléctricas. Las eléctricas tienen la ventaja de la comodidad y mayor movilidad pero hay una mayor pérdida de masa muscular; analice todas las ventajas e inconvenientes.

La inmovilidad debido a la fractura, o simplemente por miedo a una nueva fractura, puede causar una osteoporosis adicional, con aumento de la fragilidad del hueso, y el músculo debilitado, aumentando las posibilidades de nuevas fracturas. Por lo tanto, es recomendable reforzar el músculo cuanto antes; nunca intente limitar el movimiento espontáneo de su hijo, porque cualquier actividad ayudará a reforzar el hueso y el músculo.

En cuanto tenga autorización de su médico es importante comenzar con ejercicios de peso y natación, movimientos activos de la cabeza, peso supletorio en los brazos, paseo siempre que sea posible. La natación es un ejercicio sumamente sano y libre de lesiones para los niños con OI.

Cuando considere que su hijo ya comienza a ponerse en pie plantéese la posibilidad de ayudarlo con andadores. Al principio cualquier mueble fijo le bastará para sujetarse. Los andadores con abrazaderas mantienen al niño en una posición derecha permanente, refuerza los huesos del niño y posiblemente ayude para su crecimiento.

El poder dar un paseo es un objetivo para muchos padres y niños; es muy difícil predecir si será posible realizarlo. Muchas personas con OI son capaces de dar un paseo solos, otros se desplazan en silla de ruedas hasta un lugar adecuado para poder dar un corto paseo y en otros casos, después de utilizar andadores, sometidos a intervenciones quirúrgicas y fisioterapia, son incapaces de andar. Siempre hay que proceder como si pudiera andar, hay que tener fe en el niño y permitir que corra los riesgos necesarios para poder alcanzar la máxima movilidad posible

Los terapeutas ocupacionales físicos pueden ayudar a su hijo a desarrollar el adecuado tono muscular, la movilidad y la suficiente fuerza mental para realizar una vida normal y satisfactoria.

Para más información:
Asociación Huesos de Cristal de España