

# BOLETÍN INFORMATIVO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA



Fundación  
ONCE



ASOCIACION HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA  
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

## “¿QUÉ ES LA O.I.? ASPECTOS GENERALES”

C/San Ildefonso, 8 local 28012 Madrid

Tel.: 91 467 82 66 · Fax: 91 528 32 58

e-mail: [ahuce@vodafone.es](mailto:ahuce@vodafone.es)

pág. Web.: [www.ahuce.org](http://www.ahuce.org)

Depósito Legal: GU-336/2004

UNA NATURALEZA FRÁGIL



ASOCIACION HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA  
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

# OSTEOGENESIS

## IMPERFECTA

### DEFINICIÓN

La Osteogénesis Imperfecta (Huesos de Cristal) es la formación imperfecta de los huesos producida por la mutación de un gen (en el cromosoma 7 y 17) encargado de producir una proteína esencial (el colágeno tipo I) que da rigidez a los huesos.

### DIAGNÓSTICO

Puede llegarse al diagnóstico mediante la demostración de la síntesis de cadenas pro-alfa anormales o de la secuenciación del DMA en las vellosidades coriónicas obtenidas por biopsia entre la 8 y 12 semanas de gestación.

Ninguno de estos diagnósticos es fácil de realizar, y alguno puede tener ciertos riesgos que deben ser evaluados por los especialistas médicos y por los propios pacientes.

El diagnóstico de una persona con OI suele basarse en alguna o varias de las siguientes manifestaciones:

La mayoría de las veces, ante la inexactitud, encarecimiento y falta de medios por realizar dichas pruebas para diagnosticar la OI, se procede a un diagnóstico clínico.

# MANIFESTACIONES

## GENERALES

- Fragilidad ósea (los huesos se fracturan incluso sin causa aparente).
- Cara en forma triangular (puesto que el cráneo crece empujado por el encéfalo, mientras que la mandíbula no tiene qué la haga crecer).
- Escleróticas (lo blanco de los ojos) azules o grises.
- Sordera progresiva, habitualmente en la edad adulta.
- Dentinogénesis imperfecta (decoloración y fragilidad en los dientes).
- Tono de voz agudo.
- Estatura baja.
- Tendencia a magullarse la piel y aparición frecuente de "cardenales".
- Músculos débiles.
- Articulaciones laxas.
- Escoliosis.
- Dolor muscular y óseo en general.
- Cansancio extremo.
- Deformidades óseas (extremidades superiores, inferiores, pecho y cráneo).
- Estreñimiento.
- Sudoración excesiva.
- Coeficiente intelectual medio- alto.
- Tono vital con tendencia al optimismo y la euforia.
- Necesidad de apoyo psicológico a afectados y familiares.
- Lo habitual es que no se den todas estas manifestaciones al mismo tiempo en un afectado de OI.

# CLASIFICACIÓN

**Se hace imprescindible clasificar los afectados en diferentes tipos. Si bien es cierto que los caracteres clínicos de la O. I. dentro de un mismo tipo varían apreciablemente de un afectado a otro y no todos ellos se manifiestan en cada persona.**

La clasificación realizada por el Dr. Sillence distingue:

## - TIPO I (LEVE):

Es el tipo más frecuente. Se transmite con carácter autosómico dominante, también por una mutación espontánea. La fragilidad ósea limita la actividad física de estos pacientes por el riesgo de fracturas, no obstante las fracturas suelen reducirse en algunos casos, después de la pubertad. Necesaria la práctica continua de fisioterapia para mantener un mejor tono muscular para proteger al hueso. De mínimas fracturas a continuas lesiones invalidantes: fracturas de huesos, ligamentos, contracturas, etc.

## - TIPO II (FORMA LETAL NEONATAL):

Es la forma más grave. Se transmite con carácter tanto autosómico

recesivo como dominante. Es letal para el bebé; éste fallece por lo general en el útero, durante el parto o semanas después de éste, aunque hay descritos casos con supervivencia superior.

## - TIPO III (FORMA DEFORMANTE PROGRESIVA):

Forma intermedia. Se transmite con carácter autosómico dominante, pero se ha demostrado que en algunas familias sigue un patrón recesivo. Por tanto el Tipo II y el Tipo III pueden tener herencia autosómica recesiva, y en ambos casos puede presentarse mosaicismo germinal que explique la concurrencia de más de un hijo afectado de padres sanos. El pronóstico es severo debido a la curvatura y fragilidad de las extremidades inferiores. Las escleróticas sólo son azules durante la lactancia. Es degenerativa como los demás tipos.

## - TIPO IV (MODERADA):

Forma intermedia. Se transmite con carácter autosómica dominante. Pronóstico leve o moderado. Al igual que la anterior, las escleróticas sólo son azules durante la lactancia.

El equipo del Dr. Glorieux, del Hospital Shriners de Montreal, ha definido recientemente un nuevo tipo de OI, adicional a los cuatro de Sillence.

Por tratarse el TIPO IV de Sillence de una clasificación muy

heterogénea, con una gama de características mucho más variadas, Glorieux y su equipo han detectado un SUBTIPO con características comunes. Entre ellas, la formación de callo hipertrófico en las zonas de fractura o de osteotomía.

# TRATAMIENTO

**La enfermedad dura toda la vida del paciente, requiriéndose cuidados y control desde *antes del nacimiento* (si es posible y si está diagnosticado): estudio genético y de fertilización, cuidados obstétricos, y controles ecográficos...**

**Posteriormente, son necesarios cuidados neonatológicos esenciales: información y orientación a la familia; movilización precoz del paciente para evitar la tendencia a la osteopenia y a las fracturas repetitivas.**

## - Tratamiento médico:

### · **Hormona de Crecimiento:**

Ocasiona un aumento del metabolismo óseo y de estatura sin disminución del número de fracturas, pero sí mejora de actividad muscular y aumento de velocidad de crecimiento. Es de utilidad combinada con otros medicamentos como Bifosfonatos.

### · **Bifosfonatos:**

Son de utilidad para corregir la osteopenia y disminuir el número de fracturas. Los bifosfonatos de 2ª generación alendronato, olpadronato, pamidronato y risendronato tienen efectos más

eficaces. Así, consiguen una disminución del número de fracturas y, con esto, una mejoría significativa en la calidad de vida del paciente. En los niños se suele utilizar pamidronato y en adultos alendronato.

### - Tratamiento quirúrgico:

Consiste en el enclavado de los huesos largos afectados, fundamentalmente en miembros inferiores. El objetivo es mantener la alineación conseguida con las osteotomías realizadas en un hueso largo y aumentar la resistencia mecánica del hueso al sumarle la del clavo, evitando la tendencia a la osteoporosis, a la deformidad progresiva y a las fracturas, permitiendo una marcha y

utilización precoz del miembro operado. Los clavos pueden ser de dos tipos: sólidos o telescópicos.

### - Rehabilitación:

La rehabilitación debe comenzarse pronto en los niños con O.I., ya que mantener un buen nivel funcional hace disminuir fracturas y fortalece huesos y músculos. Los periodos de inmovilización tras las fracturas deben ser lo más cortos posibles y procurando que exista carga y bipedestación incluso en el postoperatorio, cuando lleven escayolas o con férulas, por ello es de vital importancia que se clasifique a la OI como enfermedad crónica, para que los pacientes puedan optar, entre otras cosas, a continuas sesiones de fisioterapia.

### - PSÍQUICO:

En ocasiones se hace necesario el apoyo y orientación psicológica, especialmente en fases como la aceptación de la enfermedad, para prevenir rechazo, sentimiento de culpa...

### - SOCIAL:

La eliminación de barreras arquitectónicas tanto en el exterior, como dentro de los edificios; facilitar la integración en el mundo laboral, escolar etc.; obtener información y orientación de recursos sociales; es importante que tanto el afectado como su familia mantengan relación y comunicación con otros. Una vía que facilita, entre otras cosas, la información y relación es la inclusión en Asociaciones sin ánimo de lucro especializadas en esta enfermedad.

## MEDIDAS QUE

## DEBEN ADOPTARSE

Entendiendo la salud como bienestar bio- psico- social, distinguimos medidas en los tres ámbitos:

### - FÍSICO:

Utilizar las ayudas técnicas adecuadas (dependiendo de los síntomas del afectado), rehabilitación física, recibir información y orientación sanitaria.

## RECURSO

ASOCIACIÓN NACIONAL HUESOS DE CRISTAL O.I. (AHUCE- ESPAÑA)

C/San Ildefonso, 8 local 28012 Madrid

Tel: 91 467 82 66 · Fax: 91 528 32 58

e-mail: [ahuce@vodafone.es](mailto:ahuce@vodafone.es)

pág. Web.: [www.ahuce.org](http://www.ahuce.org)