

Voces de Cristal

Nº 14 - NOVIEMBRE 2011

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

En este número:

Monográfico

Día Mundial de la
Osteogénesis Imperfecta



Mundo OI

Gente y organizaciones



Secciones fijas:

Desde la sede

Agenda OI

Preguntas al fisioterapeuta

Cuestiones clínicas

Gabinete de psicología

XVII CONGRESO NACIONAL DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA OI

22-24 Octubre 2010. Aranjuez (Madrid)

Hacia una comunidad
de OI en red

una naturaleza frágil



AHUCE

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Edita:

AHUCE

c/ San Ildefonso, 8, 28012 Madrid

Tel.: 91 467 82 66

Fax: 91 528 32 58

ahuce@ahuce.org

www.ahuce.org

Redactores y colaboradores de este número

(por orden de aparición) Jaime Montalvo, María Barbero, Belén Chavero, José Antonio Navarrete, María Asperilla, Joaquín de Nova, Isabel Pavón, Rafael Navarrete, Mariluz Marín, Silvia Jané, Josep Avilés, Blanca Gutiérrez, José Luis Argoitia, Dra. Honna Silfa, Xavier Nogués, Hans Gaedke, Nuria Contreras, Ute Wallentin, José Luis Palomar, Ana Duarte, Ana Bueno e Irene Domínguez.

Coordinación general y redacción

María Barbero

Maquetación y gestión

Belén Chavero

Ilustraciones

José Antonio Navarrete

Damos las gracias a Ute Wallentin y José Luis Palomar por autorizarnos a reproducir artículos aparecidos previamente en otras publicaciones.

Copyright

Los artículos e imágenes que aparecen en esta publicación son en cada caso propiedad de sus respectivos autores. La reproducción de los artículos e imágenes publicados en *Voces de Cristal* solo se permitirá con el permiso expreso y por escrito de la redacción. Para garantizar el respeto al derecho a la imagen de las personas, las fotografías que aparecen en este número de *Voces de Cristal* solo podrán reproducirse en otros medios si sus propietarios legales imparten el correspondiente permiso por escrito.

Editorial

Jaime Montalvo Domínguez de la Torre,
presidente de Ahuce

3

Agenda OI

Calendario

4

Humor

5

José Antonio Navarrete

Desde la sede

Rifa de la camiseta de Iniesta

6

Nuevos socios

7

Punto de encuentro de banca cívica

7

Nueva web de Ahuce

8

VII Encuentro de socios en Becerril de la Sierra

9

XVII Congreso de Ahuce en Aranjuez

10

Visita de Ute Wallentin a Ahuce

10

Nuestro último congreso

Las ponencias del congreso

11

Ponencia destacada: Osteoporosis en osteogénesis imperfecta. Tratamiento de adultos.

12

Dra. Pavón

Ponencia destacada: Desarrollo craneofacial en pacientes con osteogénesis imperfecta.

14

Dr. de Nova

Monográfico Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta

Introducción: Qué significa el 6 de mayo. Enlaces y referencias

17

Ahuce prepara el Día Mundial de la OI

17

Día Mundial de la OI en Getafe

19

Día Mundial de la OI en Málaga

19

Día Mundial de la OI en Murcia

20

Día Mundial de la OI en Talavera de la Reina

20

Día Mundial de la OI en Tarragona

21

Día Mundial de la OI en Torrelavega

22

Nuevas ideas de Ahuce

Campamento de verano para niños con OI

25

Nuevo grupo de Facebook para jóvenes

27

Mundo OI

Otras asociaciones de osteogénesis imperfecta: la asociación de la República Dominicana

28

Gente OI: Xavier Nogués en Cataluña

30

Gente OI: Hans Gaedke en México y Alemania

32

Gente OI Nuria Contreras y Slavi en León

33

Gente OI: Ute Wallentin en Alemania

36

Gente OI: José Luis Palomar en Madrid

37

Preguntas al fisioterapeuta

Uso de andadores y correpasillos en OI

39

Ana Duarte

Cuestiones clínicas

¿Qué son los huesos wormianos?

41

Ana Bueno

Gabinete de psicología

La psicología en osteogénesis imperfecta

44

Irene Domingo

Epílogo

46



AVANZANDO JUNTOS EN NUESTRO COMPROMISO CON LA OI

Queridos socios/queridos lectores:

En el número anterior de esta revista me refería a la nueva etapa que Ahuce inició en 2010, una etapa para la que la junta directiva y el conjunto de miembros de nuestra asociación habíamos identificado importantes retos que han marcado las prioridades con las que en este último año hemos venido trabajando. Quisiera referirme, de manera muy resumida, a las principales áreas de actividad que, en apoyo a la comunidad de afectados por la osteogénesis imperfecta (OI), ha desarrollado Ahuce en respuesta a los desafíos que tenemos planteados

En primer lugar, en un contexto en el que la financiación pública y privada a los proyectos de interés socio sanitario, como son los que plantean las asociaciones de representativas de las denominadas «enfermedades raras» (ER), se está viendo crecientemente limitada, garantizar un buen nivel de servicios a las familias que conviven con la OI, y hacerlo de una forma económicamente sostenible en el tiempo nos parece de la máxima importancia. Por ello hemos realizado un gran esfuerzo por presentar proyectos innovadores a las entidades financiadoras, incidiendo en las herramientas tecnológicas que nos permiten mejorar nuestro servicio de información y orientación a los afectados y sus familias, apoyando la creación de redes de especialistas y la puesta en marcha de esquemas de trabajo cooperativo, promoviendo y apoyando las iniciativas de las administraciones respecto a la creación de unidades de referencia o de mapas de centros de experiencia en ER.

Asimismo, y es algo que quiero agradecer y resaltar especialmente, hemos contado con una gran ayuda y esfuerzo de no pocos de nuestros socios, en la generación de recursos económicos para Ahuce, a través de la organización de actividades benéficas en varios puntos de España, actividades que han contado con una fuerte participación de la sociedad local y que, aparte de ayudar a sostener financieramente nuestros proyectos, han contribuido a divulgar ampliamente la realidad de la OI y ensanchar nuestra ya extensa comunidad de amigos, un gran activo para el futuro de Ahuce.

También hemos constituido ya la Fundación AHUCE, que dedicará sus recursos a promover la investigación en OI y a la colaboración en proyectos internacionales orientados a generar un mejor conocimiento y tratamiento de esta patología.

En este punto deseo insistir en una idea que consideramos central: la unión hace la fuerza. Debemos, en efecto, estrechar nuestra cooperación con todas las organizaciones públicas y privadas que tengan o puedan tener relación con la OI y buscar sinergias que nos permitan optimizar el uso de los medios de que disponemos. No hay, probablemente, otro camino.

Por último, quisiera hacer desde esta tribuna un llamamiento a la participación y al compromiso personal en este gran proyecto que es contribuir a que los afectados por OI y sus familias tengan la buena calidad de vida que merecen. Ese es el camino que hemos escogido los socios de Ahuce. Os invito a todos a acompañarnos.

A handwritten signature in black ink, consisting of a series of loops and a long horizontal stroke at the end.

*Jaime Montalvo Domínguez de la Torre,
presidente Ahuce hasta octubre de 2011*



Calendario

Congresos, reuniones y acontecimientos en el mundo de la osteogénesis imperfecta

XI Conferencia Científica Internacional sobre Osteogénesis Imperfecta

Dubrovnic (Croacia), del 2 al 5 de octubre de 2011
<http://www.conventa.hr/osteogenesis.imperfecta2011/>

Congreso nacional de Ahuce, Asociación de Huesos de Cristal de España

Sevilla, del 14 al 16 de octubre de 2011
www.ahuce.org

II Congreso Latinoamericano de Osteogénesis Imperfecta, organizado por la FEOI, Fundación Ecuatoriana de Osteogénesis Imperfecta

Quito (Ecuador), del 7 al 10 de diciembre de 2011
www.feoi.org



Congreso Internacional de Osteogénesis Imperfecta, organizado por el Instituto Nacional de Pediatría de México

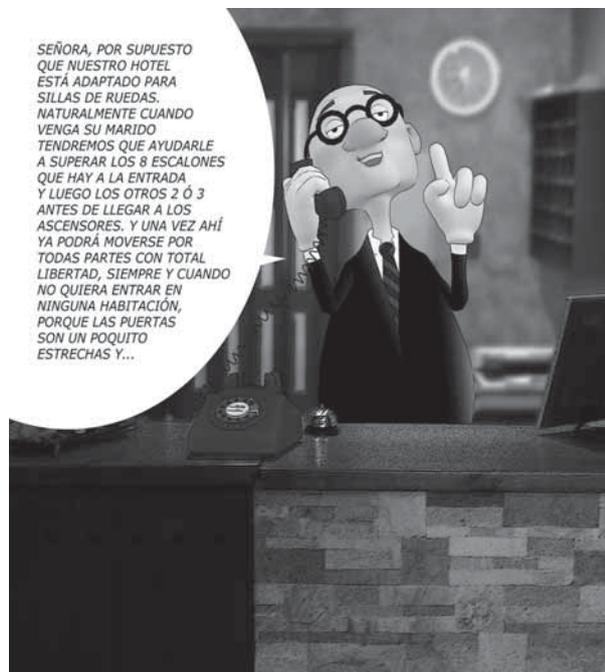
México D.F., del 19 al 20 de enero de 2012
http://ortopedia-pediatrica.com/index.php?option=com_content&task=view&id=14&Itemid=1

Conferencia Nacional de la estadounidense OIF, Osteogenesis Imperfecta Foundation

Washington (EE. UU.), del 13 al 15 de julio de 2012
http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=UE_Conference

HUMOR

► José Antonio Navarrete





DESDE LA SEDE

Rifa de la camiseta de la Selección Española donada por Andrés Iniesta

En el sorteo de una camiseta del jugador del Barça organizado por M^a Luz Marín, socia y vocal de la junta directiva de Ahuce se recaudan 16.062 euros. El madrileño Jesús Fernández Jiménez fue el premiado en el sorteo que se celebró el pasado 19 de marzo. Todo ello gracias al jugador del Barcelona Iniesta, que demostró una vez más su solidaridad donando su camiseta de la selección española. Mariluz Marín, vecina de Alquerías y vocal de la Asociación Huesos de Cristal de España, se plantó el pasado verano en la localidad natal del internacional para pedirle una camiseta de España dedicada. El objetivo era poder organizar un sorteo con el que recabar fondos para las personas que sufren osteogénesis imperfecta, como su hijo José Manuel. El gesto solidario de Iniesta ha permitido que la asociación AHUCE recaudara 16.062 euros. La organizadora del sorteo, Mariluz Marín, explica: «nos vimos sobrepasados, y en lugar de las 5.000 papeletas que nos habíamos marcado inicialmente como meta, se vendieron 8.031». Una de ellas se vendió en el bar Mario de Leganés, donde Jesús Fernández Jiménez no falla a su desayuno antes de entrar a trabajar. El azar quiso que el padre de un niño madrileño que sufre la patología de los huesos de cristal ofreciese a Jesús un par de



papeletas, entre las que se encontraba el número ganador de la camiseta de la roja firmada por Iniesta: 10532.

«Mi hijo José Manuel no es aficionado al fútbol porque no puede jugar por su enfermedad —explica Mariluz Marín—. Al tratarse de una patología catalogada como rara, apenas se conoce la osteogénesis imperfecta, pero futbolistas y deportistas de élite nos pueden ayudar a buscar un futuro esperanzador para esta enfermedad tan dolorosa.» Se

trata de una colaboración que se resume en gestos tan sencillos como el protagonizado por Iniesta con Ahuce. Tanto Mariluz Marín como el premiado en el sorteo, Jesús Fernández Jiménez, coinciden en su alabanza al deportista: «Es el detalle de un jugador que es incluso mucho mejor persona que futbolista».

Fuente: http://www.laverdad.es/murcia/v/20110605/deportes_murcia/mas-futbol/solidaridad-iniesta-tiene-20110605.html

Nuevos socios

La familia de Ahuce sigue creciendo. Desde octubre del 2010 se han incorporado a nuestra asociación los siguientes socios:

- María, de Alcalá la Real (Jaén).
- Rocío, de Castañeda (Cantabria).
- Eva, de Fuenlabrada (Madrid)

- David, de Madrid
 - Mercedes, de Cartagena (Murcia)
 - Victoria, de Torrevieja (Alicante)
 - Pablo, de Valls (Tarragona)
- Somos ya en total **191** y esperamos seguir creciendo.

Punto de Encuentro de Entidades Sociales de Fundación Caja Navarra



Ahuce participó en el Punto de Encuentro de Entidades Sociales organizado por la Fundación Caja Navarra. Estuvieron presentes los trabajadores sociales y la psicóloga de la asociación, así como el presidente, Jaime Montalvo.



La banca cívica celebró el sábado 28 de mayo un nuevo punto de encuentro 'Tú eliges: tú decides' en Madrid. La jornada, que estuvo marcada por un marcado carácter solidario y festivo, tuvo lugar en la Avenida Felipe II.

En el punto de encuentro participaron más de cien entidades sociales que desde sus respectivos *stands* daban a conocer los proyectos que han presentado a los clientes de banca cívica para que elijan y les apoyen económicamente.

Además, la jornada ofreció diversas actividades de ocio dirigidas a todas las edades que permitirán a los asistentes pasar una jornada divertida

VI Encuentro de socios



Andrea Bravo Madrigal



Héctor Rodríguez Zazo

El objetivo de estos encuentros anuales es la creación de un espacio físico de reunión, de comprensión e interrelación donde los afectados y sus familias puedan compartir experiencias y sentimientos.

El VI Encuentro de socios se celebró los días 19 y 20 de marzo en El Hotel Las Gacelas, en Becerril de la Sierra (Madrid).

Durante el encuentro se llevaron a cabo varias actividades, entre las que se incluyen la celebración de asamblea extraordinaria de socios y un taller de formación de fisioterapia especializada en OI dirigido por D^a Ana Duarte Jiménez, fisioterapeuta de Ahuce. Hubo también un espacio en el que los socios asistentes pudieron conversar con el Dr. Parra y la Dra. Bueno para compartir sus inquietudes. María Barbero, vocal de la junta de Ahuce, impartió

a los asistentes, en colaboración con Ana Duarte, un pequeño taller práctico de primeros auxilios en OI. También hubo tiempo en la jornada del domingo para un taller de psicología a cargo de Irene Domingo, psicóloga de Ahuce. El taller estuvo centrado el tema en la comunicación.

Durante toda la jornada del sábado nos acompañó el Circo Piruleto, con actuaciones y actividades para adultos y menores. También se hizo entrega de los premios de los ganadores del concurso de felicitaciones navideñas.

Andrea Bravo Madrigal

Héctor Rodríguez Zazo

El resultado fue muy positivo para afectados, familiares, amigos y personal de Ahuce. En total participaron alrededor de 40 personas.

XVII Congreso Nacional Médico-Paciente de Osteogénesis Imperfecta

Del 22 al 24 de Octubre de 2010 se celebró en el Hotel Barceló de Aranjuez (Madrid) el XVII Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta bajo el título **Hacia una comunidad de OI en red.**

El XVII Congreso fue inaugurado por D. Jaime Montalvo, presidente de Ahuce, D^a. Genoveva Gutiérrez, vicepresidenta de Ahuce, D^a. Elena Juárez Peláez, directora general de Atención al Paciente de la Comunidad de Madrid, D^a. Lucía Megía Martínez concejala delegada de Educación, Universidad, Infancia, Salud y Consumo del Ayuntamiento de Aranjuez, D. Pedro Moyano, secretario de finanzas de



COCEMFE y D^a. Pilar Gomariz, secretaria general de FEDER.

Cómo elemento diferenciador respecto a los congresos anteriores hemos querido impulsar la creación de redes de especialistas en los ámbitos médico y fisioterapéutico, con el fin promover el intercambio de información científica y práctica entre los especialistas, y para poner a disposición del mayor número posible de afectados a un profesional cercano a su lugar de residencia, que los pueda atender regularmente, con protocolos y referencias médicas completas y homogéneas.



DESDE LA SEDE

Visita a Ahuce de la presidenta de la OIFE

El pasado mes de mayo, Ute Wallentin, presidenta de la Federación Europea de Asociaciones de Osteogénesis Imperfecta, OIFE, visitó la sede de Ahuce en Madrid y estuvo unas horas informándose in situ de nuestras actividades y departiendo con nuestras trabajadoras sociales, Belén Chavero y María Asperilla. Ute, fotógrafa aficionada, nos ha enviado unas cuantas fotos de su estancia en Madrid y en nuestra sede. ¡Gracias por tu visita, Ute!

La OIFE es la Federación de Asociaciones de Osteogénesis Imperfecta de Europa. Fue fundada en el año 1993 y reúne en la actualidad a 13 miembros ordinarios, 8 miembros asociados, 2 miembros extraordinarios y 1 miembro de honor (datos de 2009).

Ute Wallentin (dcha.) presidenta de la OIFE, y María Céu Barreiros, tesorera.





Las ponencias del Congreso

El pasado mes de octubre de 2010 se celebró en Aranjuez nuestro XVII Congreso médico-paciente, bajo el lema de «Hacia una comunidad de OI en red». En él se presentaron las siguientes ponencias:

- *Nuevas estrategias en OI.* Dr. Jose Ignacio Parra, especialista en cirugía Infantil
- *Resultados con tratamiento quirúrgico de la OI.* Dra. Ana M^a Bueno, del Servicio de Traumatología Infantil del Hospital Universitario de Getafe (Madrid).
- *Tratamiento quirúrgico de la OI.* Dr. Ramón Huguet i Carol, especialista en cirugía ortopédica y traumatología del Hospital San Juan de Dios (Barcelona).
- *Clavos telescópicos en OI.* Dr. Lopez Mondéjar, especialista en cirugía ortopédica y traumatología del Hospital Ramón y Cajal (Madrid).
- *Tratamientos quirúrgicos en adultos.* Dr. Jorge de las Heras, del Servicio de Traumatología del Hospital de la Paz (Madrid).

- *Tratamiento de la Impresión basilar.* Dr. Rafael García de Sola, del Servicio de Neurocirugía del Hospital de la Princesa (Madrid).
- *La anestesia en la OI.* Dra. Carmen García Molina, del servicio de anestesia del Hospital Universitario de Getafe (Madrid).
- *Variabilidad clínica y clasificación de OI.* Dra. Pilar Gutierrez, jefa de sección del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Getafe (Madrid).
- *Genética de la OI: Estudios moleculares en familias afectadas.* Pilar Madero, Dra. en Medicina y Lda. en Biología. Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza).
- *Nuevos casos en el tratamiento genético de la OI.* Dra. Juliana Ballesta, genetista del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).
- *Experiencias con distintas formas de tratamiento en OI.* Dra. Isabel González Casado, del Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital de la Paz (Madrid).

■ *Tratamiento en adultos.* Dra. Isabel Pavón, del Servicio de Endocrinología del Hospital Universitario de Getafe (Madrid).

■ *Combinaciones con bifosfonatos.* Dr. José Ignacio Labarta, del Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Miguel Servet (Zaragoza).

■ *Tratamiento de las alteraciones orales en la OI.* Dr. Joaquín de Nova, especialista en Odontología. Universidad Complutense de Madrid.

■ *Cirugía maxilofacial: Un caso de OI.* Dr. Forteza, jefe de sección de Cirugía Oral y Maxilofacial del Hospital Universitario Joan XXIII (Tarragona).

■ *Cirugía de columna en afectados de OI.* Dra. Patricia Álvarez, del Servicio de Cirugía de Columna del Hospital Universitario de Getafe (Madrid).

■ *Tratamiento fisioterapéutico en deformidades de espalda.* Ana Duarte, fisioterapeuta de Ahuce.

■ *Manejo de ayudas ortésicas en OI (yeso).* Nancy Hidalgo, fisioterapeuta de la Fundación Ecuatoriana de OI (FEOI).

Adicionalmente se celebraron talleres de fisioterapia y psicología. También tuvieron lugar las reuniones constitutivas de las redes de profesionales médicos y fisioterapeutas de Ahuce. La presidenta de la Fundación Ecuatoriana de Osteogénesis Imperfecta, Lucía Trávez, presentó los logros y los retos a los que se enfrenta la asociación hermana.

Ponencia destacada: Osteoporosis en osteogenesis imperfecta. Tratamiento en adultos

► *Dra. Isabel Pavón.*

Servicio de Endocrinología del Hospital Universitario de Getafe.



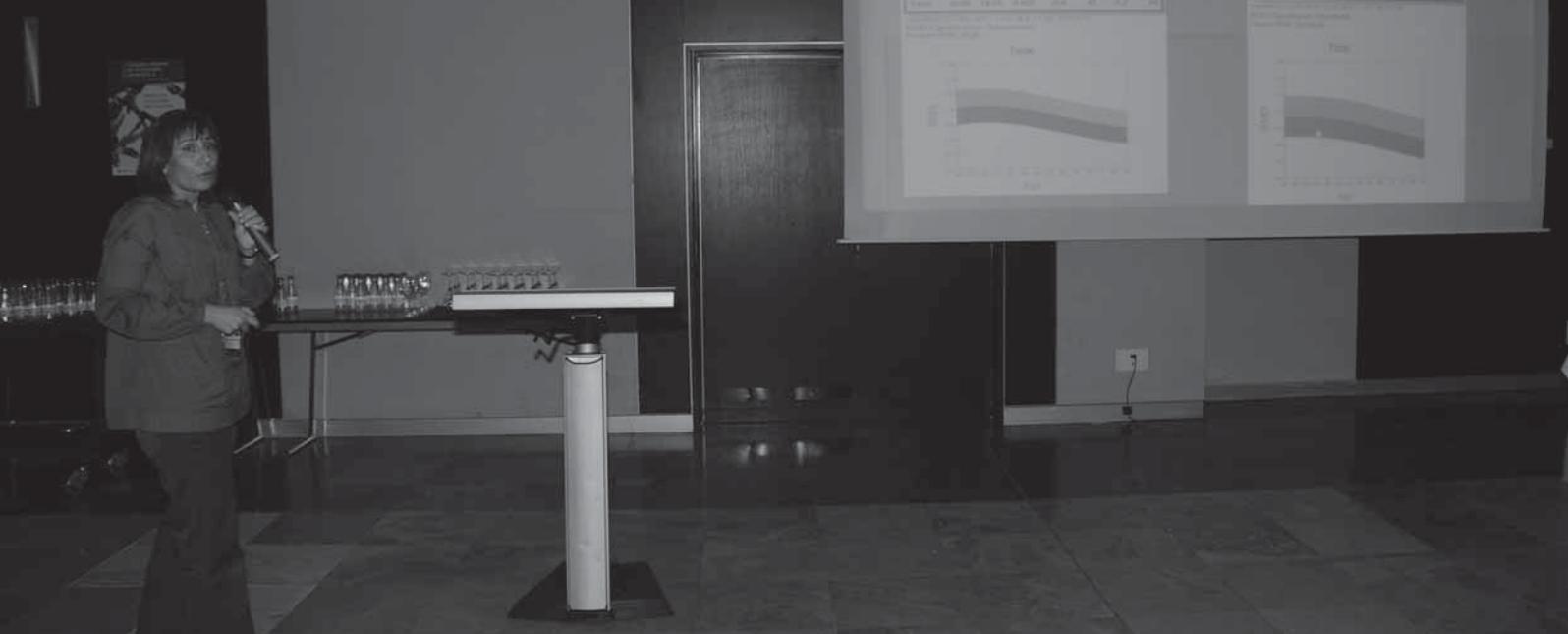
La osteoporosis "una enfermedad esquelética, caracterizada por baja masa ósea y un deterioro de la microarquitectura del tejido óseo con la consiguiente disminución de la **resistencia ósea** que predispone al paciente a la fractura" (NIH 2001).

La resistencia del hueso depende de:

- La densidad mineral ósea (DMO): cantidad
- Determinantes diferentes de la DMO (calidad):
 - Recambio óseo
 - Arquitectura o geometría
 - Microarquitectura: grosor trabecular, grosor cortical, porosidad cortical
 - Propiedades de la matriz
 - Mineralización y propiedades de los cristales

La medida de la calidad del hueso es posible a nivel de investigación, pero con excepción de la medición de los marcadores de recambio óseo en la práctica clínica habitual la herramienta más útil es la medida de DMO mediante la absorciometría dual de RX (densitometría)

Un **densitómetro** consta en esencia de una tabla sobre la que se tumba el paciente, con un brazo en forma de C móvil, con un tubo de rayos x (que genera haces de fotones de dos diferentes niveles de energía, dual) debajo y un detector encima. El



nivel de atenuación de los 2 haces de fotones permite cuantificar la DMO.

La medida de la masa ósea por densitometría puede ser difícil en ciertos pacientes a causa de la progresión de las deformidades con el tiempo y debido a que pueden haber tenido procedimientos quirúrgicos (prótesis ó fijaciones metálicas) que afectan a las medidas.

La mayor parte de los pacientes con osteogénesis imperfecta tienen una densidad mineral ósea baja (osteopenia) o muy baja (osteoporosis). Esto se debe a varios factores: dificultad para sintetizar masa ósea durante la infancia, periodos de inmovilización por fracturas recurrentes y disminución de la actividad física. Como consecuencia pueden aparecer deformidades, fracturas por fragilidad (aplastamientos vertebrales, fracturas de cadera u otras) o fracturas ante traumatismos mínimos.

Aunque las **fracturas** disminuyen llamativamente durante la edad adulta en pacientes afectados de OI la fragilidad ósea persiste. Los periodos predisponentes son: tras inmovilidad o inactividad relativa, durante el parto o después del mismo, tras la menopausia en mujeres y en la 5ª-6ª década en varones.

En el **Sº de Endocrinología de Getafe** hemos tratado a 38 pacientes (28 mujeres y 10 varones) con edades entre los 18 y 60 años. Todos, excepto 3, presentaban algún grado de osteoporosis. En el estudio realizado inicialmente los niveles de marcadores de reabsorción ósea se encontraban elevados, mostrando los pacientes una disminución de su calidad de vida.

¿Podemos hacer algo para mejorar estos aspectos?

Como **medidas generales** se recomienda evitar el tabaco y el exceso de alcohol; una dieta rica en calcio y suplementos de calcio y vitamina D; realizar cuando sea posible ejercicio con carga al menos 30' al día (efecto sobre osteopenia y sarcopenia) tomando medidas para evitar las caídas y fisioterapia cuando sea necesario.

Los fármacos que se recomiendan en adultos con OI con DMO baja son los **bifosfonatos** que suprimen la resorción ósea mediada por osteoclastos.

Múltiples estudios observacionales usando bifosfonatos han mostrado que en niños con OI: aumentan la DMO, disminuyen el dolor osteomuscular, aumentan la altura de las vértebras y disminuyen la tasa de fracturas (?)

Estos resultados favorables son aún más difíciles de demostrar en adultos, por varias razones: los problemas con la densitometría que se comentaron previamente, la incidencia de fracturas es pequeña y además muchas se olvidan o no se confirman con radiografía. Además la adherencia al tratamiento es peor.

De los 38 pacientes adultos que han consultado en nuestro servicio, 18 siguen tratamiento oral semanal (la mayor parte con alendronato), 16 han recibido zolendronato intravenoso /6 meses y 3 solo precisan suplementos de calcio y vitamina D. 5 han abandonado el seguimiento.

Con **zolendronato IV** hemos objetivado una mejoría de la DMO en columna lumbar a los 12 meses del 5,8%, a los 2 años del 6,8% y a los 3 años del 13,9%.

En cadera también mejoría significativa de la DMO a los 12 meses del 4,3%, a los 2 años: 3,8% y a los 3 años: 7,5%.

Con el Cuestionario de calidad de vida SF-36 se han encontrado mejoría en algunos aspectos como el funcionamiento social, el dolor y la percepción general de salud.

Con el **tratamiento oral** los resultados son similares en columna aunque no hemos podido demostrar cambios significativos en cadera.

Conclusiones

- Los bifosfonatos son fármacos que se están mostrando útiles en el manejo de la osteoporosis asociada a la osteogénesis imperfecta
- Inducen una mejoría de la DMO a nivel lumbar y cuello de fémur en la mayor parte de los pacientes.
- No hay datos que hagan recomendar la administración oral ó la intravenosa.
- Se recomienda contactar con un centro especializado en el tratamiento de la OI (abordaje multidisciplinar).

Ponencia destacada: Desarrollo craneofacial en pacientes con osteogénesis imperfecta

► Dr. Joaquín Nova García.

*Profesor Titular de Odontopediatría de la UCM y Director del Título Propio:
Especialista en atención odontológica integrada en el niño con necesidades especiales. (*)*



Introducción: El conocimiento del desarrollo craneofacial es motivo de interés de pediatras, médicos, anatomistas, antropólogos y también de odontólogos y ortodoncistas, quienes buscan a través él la comprensión y enfoque terapéutico de los trastornos a los que a menudo deben dar solución. A los primeros estudios antropológicos sobre cráneos secos se han añadido un gran número de métodos que han contribuido a perfeccionar su investigación. De ellos, los métodos cefalométricos a partir de las radiografías

del cráneo, son los que más han contribuido a nuestro conocimiento del desarrollo craneofacial humano.

La aparición de la cefalometría radiológica se sitúa en torno a la década de 1930. Inicialmente dirigida al estudio de los patrones de crecimiento del complejo craneofacial.

Su aplicación clínica en odontología (ortodoncia), tiene algunos condicionantes a tener en cuenta. Un objetivo del análisis cefalométrico es comparar al paciente con un grupo de referencia normal para detectar diferencias entre las relaciones dentofaciales del paciente y las que cabría esperar en su grupo étnico o racial. Aquí surge el primer problema, disponer de unos valores de referencia normales aplicables a la población de estudio, en nuestro caso no hay valores de referencia en niños españoles. En segundo lugar, cualquiera que sea el objetivo del análisis cefalométrico (dimensional, tipológico, estructural), requiere siempre de la construcción de una red geométrica de puntos, planos y líneas que sirven de sistema de referencia. El gran número de métodos de análisis existentes (Steiner, Ricketts, McNamara, Jarabak etc...), con diferentes sistemas de referencia, dificultan la comparación de los resultados obtenidos. A los dos condicionantes previos se añade la escasez de trabajos de investigación en enfermedades raras, en el caso de la osteogénesis imperfecta (OI), ningún trabajo reciente analiza la influencia en el desarrollo craneofacial del tratamiento con bifosfonatos (pamidronato).

Bajo esta perspectiva, actualizamos el conocimiento sobre el desarrollo craneofacial de los pacientes con osteogénesis imperfecta. Nuestra fuente de datos, los escasos trabajos que abordan el tema, ninguno realizado en niños que siguen protocolos actuales del tratamiento de la enfermedad. Aportamos nuestra propia experiencia que, gracias a la confianza de AHUCE, esperamos redunde en beneficio del tratamiento de los niños que tenemos la suerte de conocer y estudiar (Figura 1).



Figura 3. Relación molar de clase III y mordida cruzada anterior en un niño con OI.

Maloclusión y hallazgos dentoalveolares

Con frecuencia se observa una relación oclusal dentaria de clase III (posición anormalmente anterior de la mandíbula en relación al maxilar (Figura 3). Junto con las mordidas cruzadas son los problemas más habituales que requieren tratamiento ortodóncico. La maloclusión de clase III se ha constatado entre un 62-77% de los pacientes estudiados, y parece ser más frecuente en la OI tipo III, alcanzando al 100% de los pacientes en algún estudio (Schwartz, 1984).

La cavidad oral es pequeña, no sólo en sentido sagital. La altura de los procesos alveolares (hueso de soporte del diente) en ambos maxilares, tanto anterior, como posteriormente, es significativamente más pequeña.

Fenotipo facial según la tipología

La variabilidad clínica observada en la OI, y observada en sus diferentes tipos, también parece ser constatada en el desarrollo craneofacial (Jensen BL y Lund Am y Waltimo-Sirén y cols). En la OI tipo I el tamaño del cráneo y maxilares están ligeramente reducidos pero la morfología en límites normales. Es en el tipo IV y sobre todo en el III donde se encuentran las anomalías más severas. Parece que las anomalías estructurales del colágeno I se relacionan con alteraciones craneofaciales más severas que los defectos cuantitativos del mismo.

Síntesis de las características craneofaciales y oclusales en pacientes con OI:

- Crecimiento de la base del cráneo reducido;
- Ángulo de la base del cráneo aplanado;
- Alturas faciales acortadas;
- Divergencia facial aumentada;
- Crecimiento sagital defectuoso sobre todo del maxilar;
- Prognatismo mandibular (relativo);
- Crecimiento mandibular en rotación anterior;
- Relación oclusal de clase III;

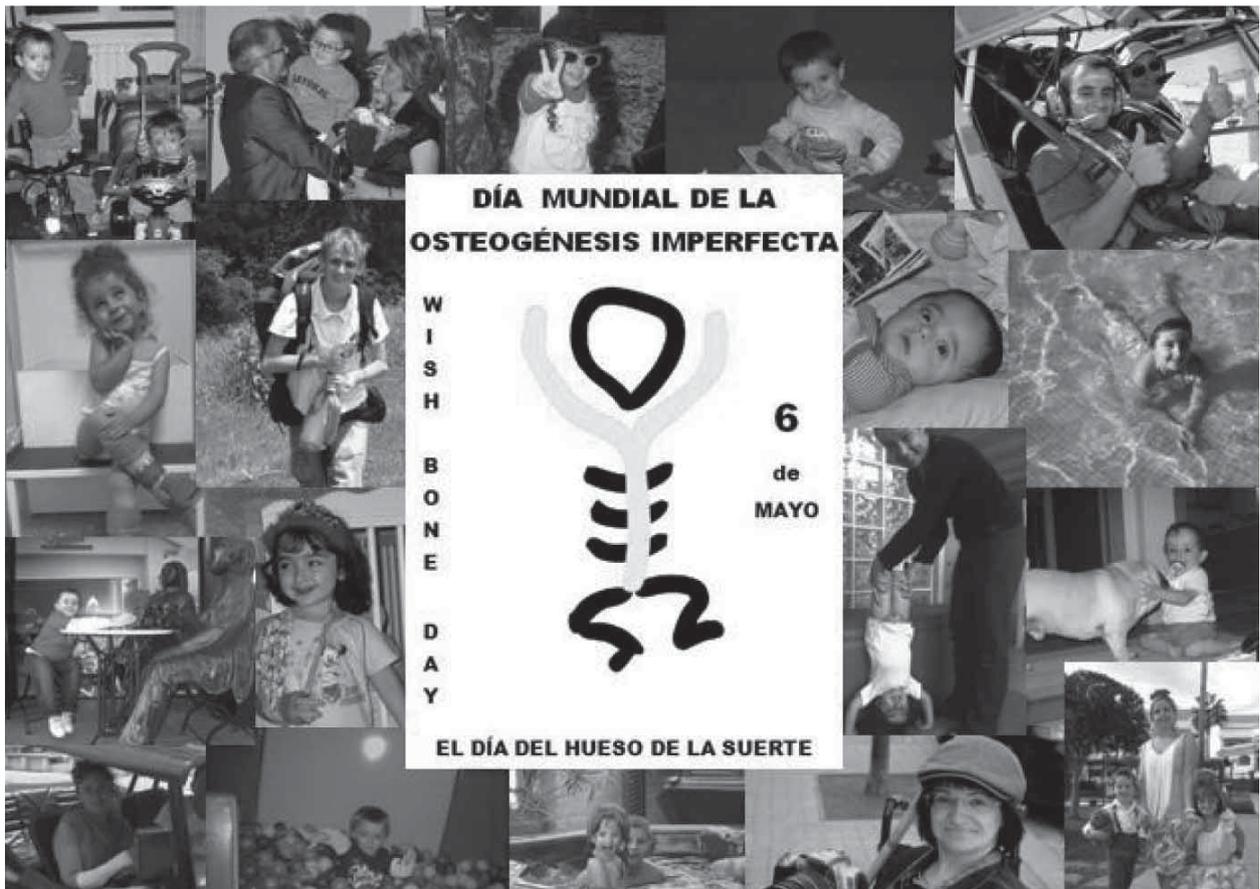
Conclusiones

Los profesionales implicados en la atención dental de los pacientes con OI deben conocer las características más comunes de su desarrollo craneofacial, solo así podrán planificar un tratamiento acorde a las alteraciones observadas y constatar los cambios inducidos por el mismo. Dada la variabilidad observada, es necesario que este estudio sea individualizado.

Considerando los cambios generales que ha aportado el protocolo terapéutico con bifosfonatos en pacientes con OI, actualmente estamos trabajando en identificar si estos, también alcanzan a la esfera craneofacial, lo que redundará en nuevos planteamientos terapéuticos.

(*) Dirección de contacto para información: denova@odon.ucm.es (Tfnos: 913941885 y 606222134)





El Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta

ORIGEN Y SIGNIFICADO DEL EVENTO

A menudo las enfermedades tienen un día en el calendario, no para celebrar que los que las padecen han tenido esa suerte, lo cual sería terrible, sino por otras razones, generalmente, reivindicativas. De esta manera, el 4 de febrero es el día mundial contra el cáncer; el 2 de abril es el día mundial del autismo; y el 28 de febrero (o el 29 si el año es bisiesto) se celebra el día de las enfermedades raras. En estas fechas, los afectados recuerdan a la sociedad que están ahí, que tienen un problema, pero que entre todos podemos hacer algo por resolverlo o, al menos, por aliviarlo.

Pero la osteogénesis imperfecta no tenía su día, a pesar de que somos muchos los que tenemos esta «enfermedad» en todo el mundo. Era necesario resolver esta carencia y hace dos años se puso en marcha una iniciativa que, con sólo dos cruces en el calendario, (años 2010 y 2011) ha tenido un éxito sin precedentes: el Wishbone Day.

En 2008, durante un Congreso de la Asociación Australiana de OI, en Sydney, se puso en marcha un curioso taller dirigido por Jo Ragen. Se trataba de buscar alguna iniciativa que permitiese mejorar la difusión de la OI dentro de la sociedad. Se desarrolló una tormenta de ideas. Y, como resultado del taller, se puso de manifiesto la necesidad de mejorar la concienciación o conocimiento (*awareness*) de la sociedad sobre la OI. Otras dos ideas básicas relacionadas con la OI salieron de aquel encuentro: huesos (*bones*) y deseos (*wishes*). Había nacido el Wishbone Day, y lo había hecho en torno a una idea que se repite machaconamente desde sus inicios: el *awareness* o necesidad de mejorar el conocimiento de la sociedad sobre la osteogénesis imperfecta.

El Wishbone Day utiliza como uno de sus símbolos un hueso con forma de horquilla que tienen algunas aves, ya que en algunos países existe una curiosa costumbre: dos personas tiran de cada uno

de los extremos de la horquilla al tiempo que piden un deseo, que se concederá a aquel que se quede con la parte más grande.

La promotora de esta iniciativa es Jo Ragen, como no podía ser de otra manera, una australiana afectada de OI. El año pasado, en 2010, se puso en marcha eligiendo el 6 de mayo como día del evento. La página web que informa sobre el día está en www.wishboneday.com

La iniciativa se dio a conocer, sobre todo, a través de Facebook, en una página creada a tal efecto: www.facebook.com/wishboneday. Un grupo de amigos vinculados a la OI en nuestra comunidad hispana llevábamos ya algún tiempo en esta red social y no tardamos mucho en sumarnos a la idea. Contactamos con Jo para formar parte de la campaña, primero a título individual, y luego convenciendo a otros amigos de nuestra comunidad, en listas de correo, en asociaciones y también en Facebook.



Aquel primer año la idea giró en torno a realizar un video con las fotos del logo del día acompañado de afectados, familiares y amigos. En la comunidad hispana quisimos también hacer un video. Recuerdo que participamos: Silvia desde Barcelona, Martha desde Perú, Frida desde Alemania y yo desde Sevilla. Lamentablemente, el video sólo se puede ver desde Facebook y no se puede crear

un link para verlo sin ser usuario de la red social. Sí se encuentra en youtube, y puede verse, el video que, desde la organización del Wishbone Day se elaboró con las fotos que recibieron, celebrando el día, desde todos los rincones del mundo, en 2010: <http://www.youtube.com/watch?v=V4a1e-VWfak>
En 2011, en cambio, la cosa fue distinta. Muchas asociaciones han asumido el 6 de mayo como el día de la OI, al margen de localismos. Y eso ha permitido una celebración más extensa que la de 2010. Nosotros, en nuestra comunidad hispana, preparamos un video de presentación del día con imágenes de afectados de toda Hispanoamérica: <http://www.youtube.com/watch?v=yApUi4O9rYI>
También desde la organización del Wishbone Day se elaboró un video de presentación superoptimista al ritmo de Katy Perry: http://www.youtube.com/watch?v=kHyseUOY_W4& Alguien me dijo que, desde el punto de vista rítmico y con el optimismo que rebosa, esta canción era perfecta para hacer

cycling, que debe ser como el footing, pero con una bici.

Y tras la celebración del 6 de mayo, con las fotos que se recibieron celebrando el día, se confeccionó un vídeo del Wishbone Day 2011, cada año más largo que el anterior. Según nos contó Jo, en breve resultará imposible hacer ningún vídeo con las miles de fotos que recibirá. <http://www.youtube.com/watch?v=msKhuJoKF-Y>

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE QUE HAYA UN DÍA DE LA OI?

La organización del Wishbone Day lo tiene claro: concienciar y difundir lo que se conoce sobre la OI. Y ellos lo resumen en la palabra *awareness*. De hecho, el nombre oficial del usuario que sube los vídeos sobre el Wishbone Day se llama Olawareness. Buscad a este usuario en youtube y saldrán todos sus vídeos. Creo que en nuestra comunidad hispana, esta motivación es importante, pero no es la única. Desde el punto de vista de los afectados y de sus asociaciones es muy gratificante saber que hay un día en el año que nos une a todos, que más allá de nuestros localismos particulares, el Día Internacional de la OI miles de personas en todo el mundo están celebrando un mismo evento, desde Japón a USA, y desde Europa a Australia. En una enfermedad minoritaria como la OI era frecuente, hasta hace 20 años, que un afectado/a pasase toda su vida creyendo que era la única persona con OI del mundo.

Desde el punto de vista exterior a la OI, contar con un día mundial de la enfermedad supone una ocasión fantástica para hacer campaña de sensibilización a nivel planetario. La Administración, los medios de comunicación y sociedad en general, se levantan un día cada año con la noticia de que estamos ahí, con unas necesidades socio sanitarias especiales. Necesitamos más médicos especialistas, mayor difusión para los avances que se van produciendo y más fisioterapeutas especializados. Es más fácil, en definitiva, conseguir cosas si haces visible la OI. Lo que no se ve no existe y no es necesario solucionarlo. Y aquí sí coincidiríamos con la filosofía *wishbone*.

Otra vertiente de esta línea de difusión del conocimiento es la que se resume en la palabra «normalización». Tener osteogénesis imperfecta no puede ser un obstáculo a la hora de vivir una vida completa y normalizada. Y en muchas ocasiones este es, precisamente, el mensaje que muchos padres recientes están deseando escuchar. Como dicen los australianos, la OI es sólo un ingrediente más en la aventura.



Por otro lado, y en el momento en que la celebración del Wishbone Day trascienda y se haga conocida, las asociaciones pueden utilizar ese día para recaudar fondos (algo siempre tan necesario) y sañar sus cuentas. Hablo de cosas como la venta de camisetas, lotería, organización de almuerzos, cenas o fiestas que, en una fecha como ésta, serían actividades mucho más rentables.

En fin, hace dos años se puso en marcha una idea y da la sensación de que no será una moda pasajera, sino que el Día Mundial de la OI ha llegado para quedarse. De modo que ya podéis empezar a marcar en el calendario la fecha del 6 de mayo, y reservarla para hacer algo especial, en la conciencia de que miles

de personas en todo el mundo, relacionadas con la osteogénesis imperfecta, también van a celebrarlo.

ACTIVIDADES PREPARATORIAS

En Ahuce hubo una actividad febril previa al 6 de mayo, el Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta. Se enviaron cartas, se elaboró un cartel con las fotos recibidas, se repartieron avisos de convocatorias, se mandaron camisetas con el logo del Día Mundial de la OI a diversos puntos de España, se remitieron folletos y revistas sobre OI a los puntos de información, se viajó a diversos puntos de España... y se trabajó con energía para que las personas que nos rodean comiencen a familiarizarse con la OI.

Día Mundial de la OI en Madrid



Día Mundial de la OI en Madrid: Hospital Universitario de Getafe

En Madrid, y con motivo del mundial de la OI, también quisimos estar presentes y acercar la asociación y la enfermedad a los madrileños y a todas las personas que acuden el Hospital Universitario de Getafe. Como muchos ya sabéis, la elección de este centro se ha visto influida porque allí están varios de los mejores especialistas en OI y muchos de los afectados de toda España acuden aquí para su tratamiento.

Durante la mañana del viernes 6 de mayo estuvieron en una mesa informativa situada en este hospital María Asperilla e Irene Domingo, trabajadora social y psicóloga de Ahuce respectivamente. Las dos coinciden: «Nos sentimos muy arropadas por varios socios que quisieron acercarse, por personas que se interesaron por la patología y quisieron colaborar en esta actividad divulgativa y por el personal del hospital».

Día Mundial de la OI en Málaga

Día Mundial de la OI en Málaga: Centro Cultural San Pedro

La Delegación Municipal de Bienestar Social celebró el pasado viernes en el Centro Cultural San Pedro una jornada divulgativa con motivo del Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta Huesos de Cristal con el objeto de hacer pública ésta enfermedad. El acto contó con la presencia del concejal del ramo Manuel Cardeña y de cuatro personas afectadas por la enfermedad que viven en el municipio acompañadas de sus familiares.



Día Mundial de la OI en Murcia

Día Mundial de la OI en Murcia: Cafetería Passport (Alquerías)

En Alquerías, Murcia, tuvo lugar una gala para difundir las características y problemas que entraña la enfermedad. La gala ha estado organizada por Mariluz Marín. Más de 150 vecinos abarrotaron la cafetería Passport para mostrar su solidaridad con las personas que sufren OI y disfrutar de una velada marcada por las actuaciones de los concursantes de Los 7 Magníficos, Clara Rodríguez, Adonay y Anaisa Sánchez. Tampoco faltaron espectaculares números y coreografías musicales por cuenta de los concursantes de Fama, María Belando y Sergio Ruiz, además de los ballets Night Angels y Vulcano.

El médico del área de traumatología infantil del Hospital Virgen de la Arrixaca, César Salcedo, ofreció una completa ponencia sobre la enfermedad y al término de la gala se produjo la anécdota de la noche cuando el cheque de 487 euros, donado por una agencia de viajes, recaía en el candidato popular Francisco Zamora. Éste no dudó en donarlo al pequeño José Manuel, por lo que el dinero irá a parar a la Asociación Nacional Huesos de Cristal OI España Ahuce que lucha contra la osteogénesis imperfecta.



Una buena noticia que se suma a otra: Mariluz Marín ha sido nombrada recientemente vocal de Ahuce, convirtiéndose en la representante de la región dentro de esta asociación nacional. Su primer reto será, según sus palabras «repetir cada año esta gala anual para concienciar a los murcianos sobre la enfermedad». Jorge G

Fuente <http://www.laverdad.es/murcia/v/20110508/murcia/alquerias-solidariza-enfermos-osteogenesis-20110508.html>

Día Mundial de la OI en Talavera

Día Mundial de la OI en Talavera: Hospital Nuestra Señora del Prado

El día 6 de mayo con motivo del Día Mundial de la osteogénesis imperfecta, las familias Muñoz Cano y Mateos establecieron en el hospital Nuestra Señora del Prado de la ciudad de Talavera de la Reina un punto de orientación, donde además de ofrecer información a todos los interesados que pasaron por la mesa informativa, repartimos folletos a los médicos que componen la unidad de traumatología y a varios médicos y enfermeros/as que se interesaron por la patología. Por supuesto, también se dió la máxima difusión de la asociación Ahuce, que día a día trabaja por mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familiares.

Además los días previos, se difundió información y se repartieron dípticos por los centro médicos, centros sociales, polivalentes, centros educativos, centros de enseñanza sanitaria de la ciudad, y en los medios de comunicación local, con el objetivo de difundir información en la que se explique en qué consiste esta enfermedad, qué cuidados precisa, cuáles son sus consecuencias,



etc. La información fue muy bien recibida por todos los que quisieron informarse, pues son ya algunas familias en la ciudad que tienen la patología o que tienen conocidos que la padecen, pero no conocían la existencia de esta asociación en la que pueden recibir servicios, orientación e información más especializada por el grupo de profesionales que colaboran con ella.

Día Mundial de la OI en Tarragona



Día Mundial de la OI en Tarragona:

Este año hemos celebrado el Día Mundial de la OI en casa de nuestra compañera Maria Barbero y su familia, a la que agradecemos su hospitalidad. Pudimos disfrutar de un soleado día y nos pusimos las botas con la carne a la brasa. Hablamos de la OI, especialmente del diagnóstico infantil ya que se encontraban presentes Axel, su hermano Jordan y sus papás, que habían pasado visita recientemente en Getafe.

También disfrutamos de la compañía de la fisioterapeuta de Pablo, el hijo de Maria (quien por cierto, se encuentra de viaje por Australia) y de muchos más: Jordi y su madre Rosa, Xavi, Anny, Neus, Laura (y su perro, que a pesar de estar atado se portó muy bien), Mayte y sus hijos Oriol y Claudia, Josep (que junto a Ralph, el marido de Maria, se encargaron de sacarnos las fotos) y todos los animales de casa Barbero (en especial «disfrutamos» de los cánticos de un pavo real muy simpático).

El menú estaba buenísimo, tanto la sopa (con productos ecológicos de la propia casa), como las ensaladas y la carne que acompañamos con la salsa romesco que habían hecho Jordi y Rosa.

Vestimos camisetas amarillas en distintas tonali-

dades ya que todavía no teníamos las «oficiales» que esperamos poder lucir ya el año que viene. Luego nos dimos un garbeo para saludar a las gallinas, patos, perros, gatos, ocas...y ¡ovejas!, dos preciosos y lanudos ejemplares que fueron el centro de atención.

El Día Mundial de la OI (o Wishbone Day, Día del Hueso de la Suerte cómo le llaman en otros países) es un día de alegría, de pasárnoslo bien, pero también de tomar conciencia de que todos formamos parte de una gran familia, no sólo en nuestras ciudades o países, sino a nivel internacional. Esperamos que cada vez tenga más repercusión, tanto en las redes sociales como en medios de comunicación más convencionales. Y os animamos a que en cada localidad intentéis reunirlos para compartir este día especial que nos deja a todos un grato recuerdo.



El grupo de Cataluña al completo. De izquierda a derecha y empezando por detrás: Jordi y Rosa (de Vilanova), Neus (de Barcelona), Jordan (de Vila-seca), Claudia y Oriol (de Reus), María (de Valls), Silvia (de Barcelona), Mayte (de Reus), Mariona y Axel (de Vila-seca). Fila delantera: Xavier (de Reus), Laura con perrito (de Barcelona), el papá de Axel (de Vila-seca), Josep (de Barcelona) y Anny (de Tarragona).



DÍA MUNDIAL DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Día Mundial de la OI en Torrelavega

Día Mundial de la OI en Torrelavega:

El 6 de mayo está marcado en rojo en el calendario. El 6 de mayo es el Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta, una enfermedad que nosotros conocemos bien. El 6 de mayo, fecha en la que una pequeña ciudad que apenas supera los 50.000 habitantes por fin es consciente de lo que es esta enfermedad. Este día, el 6 de mayo, Torrelavega se vistió de amarillo, salió a la calle y celebró junto a algunos de nosotros lo que fue el primer paso, el primer año, el 2011, que será recordado por todos los que asistimos como el comienzo de algo muy especial.

Varios actos se realizaron ese día en Torrelavega y todos ellos con fines informativos. Al mismo tiempo se recaudó mucho dinero, donado por los asistentes a dichos actos. Tuvimos una cena de gala -con la participación de cien asistentes- que se nos quedó pequeña. Pensábamos que no llenaríamos el local, pero varios periodistas que se enteraron de lo que organizábamos nos echaron un cable de última hora

y nos sacaron en todos los medios de comunicación de la ciudad disponibles. Ellos contaron todo lo que se estaba preparando y al final hubo bastante gente que no pudo asistir por falta de plazas. En esa cena contamos con la actuación de un cantante; además, varios componentes de la escuela de teatro de Torrelavega amenizaron con sus monólogos el final de gala. Entre monólogo y monólogo se rifaron un montón de regalos donados por comercios y empresas de nuestra localidad, regalos algunos de ellos de un valor importante... y otros de un valor incalculable. Hubo un señor anciano que hacía, con sus propias manos, rabeles (un instrumento de madera tradicional de aquí). Cuando nos vio, corrió a regalarnos uno para colaborar con nuestra causa. Me gustaría nombrar a todos los que participaron, pero no habría páginas suficientes, creedme.

Como aún nos pareció poco para darnos a conocer, el día 7 se nos ocurrió hacer por la ciudad una marcha, a la cual acudieron muchos participantes que no dudaron en madrugar un sábado por la mañana para estar



allí con nosotros. Se repartieron dulces y café, disponíamos de una barra con dos camareros espectaculares... y se vendieron camisetas, gorras, chapas, etc. La gente estaba encantada y no dábamos abasto para vender. Nos acompañaron dos campeones de la región que, pese a sus compromisos también quisieron estar con nosotros: Ivan Hierro, campeón de Europa de media maratón, y Abraham Roqueñi, campeón del mundo de kickboxing. Pero eso no fue todo: los compañeros del trabajo de Jose nos prepararon una exhibición de body combat, y mucha gente del gimnasio vino a participar o simplemente a ver. Los niños también se lo pasaron muy bien haciendo un circuito americano de pruebas que Jose preparó, y por la tarde la compañía de El Circo de lo Insólito preparó un espectáculo muy divertido para los más pequeños. Al finalizar este se repartió chocolate con sobaos para todos. Fue un día muy intenso en el que nos sentimos comprendidos y, sobre todo, acompañados.



Pero torrelaveguenses queridos, no penséis que la cosa acabo aquí. Nos tuvimos que repartir, porque un equipo local de balonmano, El Pinta, en su último partido de la temporada nos propuso sortear varios de sus equipajes y algún regalo mas durante el descanso. La sorpresa nos llegó cuando nos dijeron que la recaudación de ese partido seria para todos los afectados de OI.

Como veis, el sábado fue un día intenso, con muchas emociones y que como todo lo bueno pasó muy rápido. Y esto tampoco se acabo aquí. Todo fue como una cadena de acontecimientos inesperados para nosotros, y aún me emociono pensando en todo lo que nos sucedió. Y es que otro equipo de futbol también nos propuso hacer un sorteo durante el descanso de su partido. Fue muy emocionante ver cómo la gente nos donaba dinero o nos daba ánimos o incluso regalos. Hubo en especial un señor que me llamo la atención: un hombre de más de 50 años que llevaba en paro





mucho tiempo y que quería colaborar con nosotros se acerco y nos regalo un escudo de la Gimnastica y una Estela Cántabra. Su economía era, como todos sabréis, poca, pero su gesto fue muy grande. Los había hecho con madera en su pequeño taller. Y, como os contaba anteriormente, los acontecimientos se sucedían: Al siguiente fin de semana acudimos a otro partido, en el cual nos lo pasamos también muy bien. Se sortearon mas regalos y camisetas, y hubo hasta una barbacoa.

Además, imaginad cuál fue mi sorpresa cuando me llaman del cole de los niños y me dicen: «Hacemos un mercadillo todos los años y el dinero recaudado lo queremos donar a los afectados con OI». Fue un mercadillo muy divertido en el que los niños habían hecho broches, juguetes, carteras... un montón de cosas que volaron en apenas dos horas.

Y llamadme pesada o repetitiva, pero es que hay mas. En nuestra ciudad hay una peña de amigos que organiza un bar el último día de las fiestas patronales: EL BARATILLO, pincho y bebida 1,50. Y lo recaudado también decidieron donarlo a nuestra causa. No puedo recordar sin emocionarme la cantidad de gente que allí acudió, que consumió o que simplemente se acerco para dar un donativo. Todos nos querían conocer, nos daban palabras de apoyo y nos acompañaron en un día muy emotivo. Me faltan las palabras para expresar todo lo que nos pasó de mayo a agosto, la cantidad de gente desinteresada que nos encontramos, que ofrecieron su ayuda sin pedir nada a cambio... Fue como una rueda: unos llamaban a otros para ofrecernos su colaboración. Y os lo digo de verdad: El Circo de lo Insólito se acerco hasta el trabajo de Jose a decirle que actuarían gratis. Cantante, monologuistas, equipos de sonido, dos pintores conocidos de la región que nos donaron unos cuadros, publicidad... Bueno... Fue increíble y hubo regalos fantásticos. Pero lo más importante de ese día fue que nos dejamos de sentir solos. Y aunque no os lo creáis, para mí fue que dejaran de



ver a Lucas con pena, para empezar a verle como un niño normal, travieso, que tiene ganas de disfrutar, de reír y de soñar. Que las miradas dejaran de ser furtivas, y que no nos miraran raro.

No puedo dejar de nombrar a todos los que vinieron haciendo un esfuerzo: Nuria y su familia, nuestra querida familia de León. El pequeño Slavi nos dio una alegría soltándose a andar solo, aquí, el día 7 de mayo, después de haberse operado. También nos acompañó Mamen, nuestra querida y añorada expsicóloga; Juan, María y Javi, de AMOI; Belén, de Ahuce; Simone con toda su familia desde Bilbao; Miriam con su marido y los peques desde Valladolid... También en este camino conocimos a Marifé y a Pedro de AMOI, que nos acompañaron en el mercadillo, y a Bego con Marina, y a Nuria con su familia, con Mamen y Belén, nuevamente en agosto, para el Baratillo. Y la mención más especial y más agradecida es para Sergio, Rocío y su peque, que nos ayudaron con todos los preparativos, soportaron todo el esstresssssss de la organización y pusieron todas las ganas y posibles por su parte para que todo saliera bien. Recién llegados a nuestra familia, no dudaron ni un momento en ayudar y estar, así que gracias a todos por lo que hicisteis. Espero que días tan especiales como el que vivimos en Torrelavega los podáis celebrar en otras ciudades y vivir allí esta experiencia, que es maravillosa. Una experiencia en la que te das cuenta de que solo hay que pedir ayuda en voz alta para que la gente venga. Y si quieres dejar de ser raro, solo tienes que dejar que te conozcan. Y lo mejor es que este es el primer paso de un largo camino para disfrutarlo. **¿¡NOS VEMOS TODOS EN EL 2012!?**

Permitidme que desde aquí le mande un abrazo muy fuerte a la mayor colaboradora en toda esta organización. Sin ella, muchas de estas cosas no habrían sido posibles. Su trabajo sin condiciones y amistad imperecedera es única: mi amiga Sole, a la que deseo lo mejor en su nuevo camino como empresaria.



NUEVAS IDEAS DE AHUCE

Campamento de verano para niños con osteogénesis imperfecta

Queridas familias:

Desde hace ya un tiempo ronda por nuestras cabezas la idea de poner un proyecto en marcha y nos gustaría compartirlo con vosotros, sobre todo para que nos ayudéis a ver los inconvenientes que puede que se nos escapen a nosotros. Título del proyecto: Escuela de verano como respiro familiar para afectados de OI.

Pretendemos dar respuesta a una necesidad sentida y expresada por algunos de vosotros.

No es necesario que a estas alturas os expliquemos que, al ser la OI de una enfermedad muy poco conocida y con gran escasez de recursos especializados en la misma, los afectados os encontráis en numerosas ocasiones aislados, con sentimiento de soledad, de impotencia, etc. Esto limita vuestra autonomía e independencia, y hace recaer en el núcleo familiar la responsabilidad del cuidado y de las atenciones específicas que la enfermedad requiere.

El hecho de que estos cuidados se prolonguen indefinidamente y que la evolución de la enfermedad implique realizar diversas actuaciones a lo largo de la misma, como son el cuidado del afectado durante los períodos de convalecencia que siguen a una intervención quirúrgica o fractura, acudir a los centros hospitalarios correspondientes para la aplicación de tratamientos médicos, el cual requiere un ingreso hospitalario de 2 ó 3 días cada 3-4 meses (dependiendo del centro hospitalario que lo administre), realizar un seguimiento médico de la enfermedad viendo a diferentes especialistas sanitarios... A esto hay que añadir el hecho de que actualmente haya pocos centros hospitalarios donde se apliquen los tratamientos médicos para la osteogénesis imperfecta. Esto supone para vosotros que tengáis que trasladaros cada 3 meses desde vuestro lugar de residencia al hospital de referencia donde se aplique el tratamiento, con



las desventajas e inconvenientes que esto conlleva, tales como absentismo escolar y laboral. Todo ello supone para las familias y los afectados un «desgaste» continuo e imparable. Los principales cuidadores sentís que NO podéis «deteneros», dejáis de tener identidad propia, normalmente pasáis a ser «el padre o la madre de...», no tenéis tiempo para vosotros mismos ni para cuidaros, ni para atender el resto de actividades de la vida cotidiana que requieren de vuestra atención, ni por obligación ni por gusto. Los hermanos y hermanas de vuestros hijos afectados también sufren los condicionantes de tener un afectado en casa, crecen más rápidamente y desde pequeños se les responsabiliza de cosas que no corresponderían a su edad evolutiva.

Las familias vivís en un constante estrés, por muy bien que lo hayáis conseguido gestionar, por lo que la necesidad de una actividad como ésta se hace cada vez más patente según van pasando los años.

Los afectados también necesitan un espacio para ellos solos, sin papás. Para desarrollar su propia autonomía y para dejar de sentirse «responsables» de la carga que tenéis los principales cuidadores.

Los hermanos de afectados también necesitan disfrutar de sus hermanos sin sus padres.

El proyecto que aquí planteamos, además de ofrecer un espacio físico que se adapte a las necesidades de la OI, donde los niños afectados y sus hermanos puedan recuperarse y así disminuir los costes sociales de la enfermedad, pretende crear un entorno natural donde puedan expresar sus necesidades y sentimientos y reciban el apoyo y tratamiento de profesionales especializados en osteogénesis imperfecta, fisioterapeutas, trabajadoras sociales y psicólogas, favoreciendo así el desarrollo normalizado de los mismos.



Todo esto os lo contamos para qué conozcáis qué es lo que fundamenta el proyecto en sí. Por otro lado nos gustaría poder combinar esta actividad dirigida en principio a los afectados principales con una actividad paralela con los padres, en otro lugar. Los inconvenientes que detectamos a priori son los siguientes:

- Implicaría que pudieseis coger vacaciones en esas mismas fechas.
- Por supuesto, que todos estuviéseis dispuestos a «desentenderos» de vuestros hijos por unos días.

Somos conscientes de que simplemente el hecho de que vuestros hijos se fuesen de escuela de verano ya supondría bastante respiro familiar para vosotros, pero nos parece importante aprovechar ese momento para:

- Ofreceremos también un espacio para intercambiar experiencias entre vosotros
- Hacer escuela de padres
- Talleres con los papás y las mamás diferenciados y también en conjunto para que tengáis un espacio donde daros cuenta por un lado de vuestra propia individualidad y de la de vuestra pareja, e intercambiar con vuestra pareja todo aquello que siempre se queda en «el tintero».

Todo ello sin haceros «trabajar» demasiado de manera que prime el aspecto lúdico y de relajación que pensamos puede ser muy positivo.

¿Qué os parece la idea? Quedamos a la espera de vuestras ideas y sugerencias al respecto. Y de vuestra ayuda, si tenéis ganas de ayudar a montar algo así en la asociación.

Enviad vuestras ideas y vuestras sugerencias sobre este asunto a ahuce@ahuce.org.

Grupo «Ol me siento joven» en Facebook



Queridas familias:

Tras el éxito del grupo «Ol España», pensamos que sería muy interesante crear otro grupo cerrado únicamente para jóvenes. No sólo pensando en los afectados, sino también en los hermanos de los afectados, que como hemos dicho muchas veces son «nuestros grandes olvidados».

La intención principal es crear un espacio donde nuestros jóvenes puedan expresarse libremente, contarse su día a día y aconsejarse o apoyarse de igual manera que lo hacéis los papás a través del grupo Ol España. Por no decir que se trata de una vía más para mantener ese contacto entre ellos que hasta ahora se restringe principalmente a los congresos.

Quien se encargó de abrir el grupo fue nuestro querido José Luis Argoitia, el papá de Lucas, y este fue el saludo de bienvenida:

HEY COLEGA!!!. Este es tu grupo, tienes Ol??, O eres de Ol !!, vives Ol ?? o te sientes Ol !!... Que sepas que has acertado en el grupo. Hemos aparecido para ti en Facebook en secreto... y que no se enteren los mayores (jojo!

Solo si tu se lo cuentas, s...e enteraran) no nos interesa, porque no salen a dar un "rulo con los colegas" solo salen de paseo con los amigos, ni "cotillean del tío ese" solo hablan del trabajo y su jefe... por eso no pueden entrar aquí porque es tu grupo. Ahora bien como es tu grupo, tu eliges; tiene que ser algo unánime, democrático, transparente y sobretodo GUAY!!!, que MOLE!!! PERO SOBRETUDO SEGURO...

Con el único fin de proteger la seguridad del grupo también forman parte de él Javier de la Torre (afectado, socio de AHUCE y presidente de AMOI), Belén Chavero (trabajadora social de Ahuce) y nuestra queridísima Mamen Almazán (psicóloga) muy presente para muchas de nuestras familias.

Los que queráis pertenecer a este grupo deberéis comunicárnoslo a la sede para que podamos invitaros. Previamente tendréis que abrir una cuenta en Facebook . Una vez que nos comunicéis vuestro deseo de formar parte de él, desde el perfil de Ahuce se os enviará una solicitud de amistad que deberéis aceptar para que podamos agregaros al grupo.



MUNDO OI

Otras asociaciones de OI: la asociación de la República Dominicana

«Hay un país en el mundo colocado en el mismo trayecto del sol». Así inicia la poesía más conocida dedicada a nuestro país, la República Dominicana. Una hermosa isla, ubicada en el Caribe, donde todo el año es verano porque estamos justo en el trayecto del sol. Aquí habitamos diez millones de personas, cuya alegría es desbordada porque por nuestras venas fluyen el merengue y la bachata, y nuestros corazones laten al máximo en cada partido de baseball.

Al despertar cada día puedes ver los diferentes tonalidades de azul que muestra el vaivén de las olas del mar Caribe y el océano Atlántico, con playas de arenas doradas y blancas. Por eso somos uno de los principales destinos turísticos de América y —¿porque no?— del mundo. Nuestra gente es hospitalaria, emprendedora y solidaria; muestra de ello es la creación de la Fundación Ángeles de Cristal.

¿QUIÉNES SOMOS?

La Fundación Ángeles de Cristal es una institución sin fines de lucro creada con el objetivo principal de ayudar a las personas que padecen OI en la República Dominicana. Inicia sus actividades el 2 de julio



2007. Cuenta actualmente con 72 pacientes pediátricos con OI en tratamiento multidisciplinario.

Debido al diagnóstico acertado de esta enfermedad recibimos los casos muchas veces desde el vientre materno, donde orientamos a estas madres para recibir adecuadamente a sus niños, que una vez han nacido entran al programa de nuestra fundación.

¿QUIÉNES LA INTEGRAN?

1. Todos los niños y niñas que padecen OI en República Dominicana, así como sus padres, tutores o representantes. Además pueden formar parte de la fundación todos los adultos con OI que deseen incorporarse a la misma.
2. El equipo médico multidisciplinario está formado por ortopedistas Infantiles, pediatras, fisiatras, odontólogos pediatras, y psicólogos Infantiles que prestan su asistencia,
3. Así como personas de alta sensibilidad social y humana comprometidas en la lucha por mejorar la calidad de vida de los que padecen OI en nuestro país.

NUESTROS LOGROS

Luego de múltiples esfuerzos hemos logrado tener dentro de nuestra institución los tratamientos clínicos y quirúrgicos acordes con los grandes centros de cuidado OI. De esa forma, contamos con el protocolo de tratamiento con pamidronato disódico y con la posibilidad de corrección de deformidades a través de cirugías ortopédicas con clavos de Fassier-Duval, disponibles para cada uno de nuestros miembros. La fundación Ángeles de Cristal es pionera en este ámbito, y a única en el país que lleva a cabo este programa con excelentes resultados.

METAS Y CONVICCIONES:

Hemos visto muchas de nuestras metas realizarse, pero aún nos falta mucho por hacer. Tenemos como norte:

- Dar a conocer la existencia de O.I. en nuestro país, logrando así hacer más fácil el diagnóstico e iniciar de forma temprana el tratamiento.
- Educar a los niños y su entorno, sobre su condición excepcional, mejorando su calidad de vida con miras a lograr su independencia social.
- Formar personal a todos los niveles que pueda identificar la OI.
- Lograr convertirnos en un centro nacional de referencia y manejo de esta patología en la República Dominicana.

NUESTRO CENTRO:

La Fundación Ángeles de Cristal esta ubicada en el Centro de Ortopedia y Especialidades CURE INTERNATIONAL, C/Leopoldo Navarro Esq. Francia. Santo Domingo, República Dominicana. Tel 809-682-5022, 809-465-2309,809-873-6062.

Correo electrónico:

angelesdecrysal52@gmail.com
honnasilfa21@hotmail.com
chaveperezf@hotmail.com

Página web:

angelesdecrysalfound.es.tl.
Angelesdecrysal.hi5.com.



Gente OI



Xavier Nogués

Mis amigos de Ahuce me han pedido que hable sobre mí en calidad de afectado de osteogénesis imperfecta. Como soy un poco kamikaze, les dije que sí, pero luego pensé.... ¿y qué les voy a contar? Después de meditarlo un tiempo he decidido hacer algo así como tres bloques. El primero con algunas vivencias personales narradas de forma más o menos cronológica; el segundo reflexionando sobre la familia (o debería decir *familias*?), y el tercero sobre el papel de las asociaciones especializadas en personas con discapacidad. Es posible que haga algunas afirmaciones que generen un vivo debate. Mejor así: la unanimidad de criterios puede ser positiva a veces, pero es muy aburrida.

ALGO SOBRE MÍ

Según he oído muchas veces, mi primera fractura fue a los pocos meses de nacer, cuando a mi madre, al ponerme los calcetines, se le escapó uno de mis piecitos de sus manos. Yo empecé a llorar desconsoladamente. Situaciones parecidas se repitieron en un intervalo corto de tiempo, provocando la alarma y la preocupación familiar.

Un día apareció en el taller de reparación de calzado de un tío (hermano de mi madre) un religioso de la orden de San Juan de Dios, que por aquel entonces tenía un hospital en la población costera de Calafell. Mi tío le explicó lo que me sucedía. El «hermano» en cuestión le recomendó que pidiéramos hora para ir —cómo no— a su hospital. Allí, y de la mano de un traumatólogo bastante conocido —el doctor Terricabras— apareció en seguida el diagnóstico esperado: osteogénesis imperfecta (las escleróticas de mis ojos y mis piernas me delataron enseguida).

Poco después el cierre por traslado del centro sanitario de Calafell a las actuales instalaciones de Barcelona, mi vida con osteogénesis (¡y mis fracturas!) quedó por unos cuantos años al resguardo de otro traumatólogo nacido en Tarragona, que acabó marchándose a otros destinos a medida que crecía su fama: el doctor Rafael Orozco Delclós. Por iniciativa suya se tomaron algunas decisiones muy importantes sobre las que, naturalmente, no tuve ocasión de opinar: confinamiento en silla de ruedas hasta la adolescencia, y nada de ir al colegio. Así que, a los 6 o 7 años empezó mi particular proceso de educación «especial» en casa: cada día por la mañana venía una profesora particular que tuvo que hacer su personal diseño curricular para que yo «no perdiera comba».

El resultado fue todo un éxito: a los 10 años me examinaba de la prueba de ingreso al bachillerato y acto seguido hice los dos primeros cursos del bachiller elemental igualmente en casa, examinándome por libre y con algún que otro suspenso en matemáticas.

Cuando me tocaba iniciar el tercer curso, el doctor Orozco aconsejó a mi familia que viese la posibilidad de iniciar una escolarización ordinaria, así que aparecimos en el colegio La Salle de Reus (mi ciudad). El hermano director del centro puso todas las pegas que pudo, pero ante el convencimiento de mi madre hicieron unos pactos en los que —una vez más— yo no tuve nada que decir: al llegar al «cole» se dejaría la silla de ruedas abajo (naturalmente, no existía ascensor) y yo subiría y bajaría las escaleras «gateando» (la prohibición de andar aún seguía vigente) y por la primera planta (donde se hallaban las aulas correspondientes a mi nivel) me movería con una silla de despacho con la que yo me autoimpulsaría.

Uno o dos años después, el doctor de referencia nos planteó a MÍ y a mi familia que quizás ya era hora de empezar a andar de nuevo. La noticia me cogió tan de sorpresa (por la noticia en sí, y porque se dirigía a mí para opinar) que le dije que NO. Un año después, en la revisión anual, yo volví a plantear el tema y se acordó que se iniciaría el proceso de rehabilitación para volver a andar. Se instalaron unas paralelas en mi casa y así empecé a caminar ¡después de años de no hacerlo!

Este trascendental cambio fue paralelo al de mi evolución en la osteogénesis: desde los 16 años estuve mucho tiempo sin tener fractura alguna y después, cuando las he vuelto a tener, han sido siempre por una causa justificada.

A los 16 años empecé por primera vez en mi vida a ir al Instituto a cursar el COU cogiendo solo el autobús, a ir a «guateques»... Quedaba un año para la gran decisión: ir o no ir a Barcelona a iniciar estudios superiores.

Como mi «cuota» de autonomía personal estaba dando buenos resultados y aprobé el COU y la Selectividad, mi madre tuvo que asumir que no me iba a presentar a la entidad bancaria en la que trabajó mi padre (que en ese momento llevaba ya un año fallecido) y que seguramente empezaría la carrera de Derecho en Barcelona, como así fue.

En Barcelona descubrí muchas cosas útiles para mi vida. A los 24 años me puse a trabajar en la Administración, renuncié a una beca para irme a Italia, me saqué el carnet de conducir, me compré coche, me enamoré y tuve mi primera relación y veinte años después... la segunda. En ese largo intervalo de tiempo viajé, inicié una actividad profesional particular paralela a la pública, me involucré en el movimiento asociativo de la discapacidad, me deprimí, hice un curso de «autoestima» o crecimiento personal, he hecho radio... En definitiva, he llevado una vida más o menos normal en la que yo pensaba que el principal «hándicap» ha sido, no la

ostogénesis propiamente dicha, sino más bien una de sus secuelas: mi escasa talla (ahora me doy cuenta que he sido yo mismo). Posiblemente mis propias inseguridades han hecho que, aunque he cogido muchos trenes, casi siempre los he cogido con un considerable retraso. ¡Espero no perder el tren hacia Sevilla!

LA FAMILIA... BIEN GRACIAS

En casa quien siempre «llevó los pantalones» fue mi madre. Mi padre se limitaba a trabajar y a traer el dinero a casa. Pienso que siempre llevó muy mal lo de mi discapacidad, pero nunca se atrevió a exteriorizarlo.

Mi madre era decidida, valiente a la hora de tomar decisiones, dura en el trato diario pero... muy, muy SOBREPOTECTORA. Supongo que ahí está el origen de mis inseguridades.

Pasado el tiempo, en los escasos encuentros que he tenido oportunidad de compartir con gente afectada de OI, y también en el día a día del grupo de Facebook, he podido comprobar que la superprotección sigue estando muy presente. Ante esta constatación, sólo un consejo: **es mejor educar a los niños/as con OI en la independencia y la autonomía personal con alguna fractura de más que en la dependencia y la sumisión con alguna fractura de menos.**

Lo dicho en el párrafo anterior se sobreentiende referido a la familia de origen. Pero querría también hacer constar mi sorpresa ante el bajo índice de personas afectadas de OI que deciden formar una familia propia. Supongo que es consecuencia de las inseguridades que arrastramos todos/as. Pero hay que reivindicar nuestro espacio, ya sea para seguir conviviendo con la familia de origen por decisión personal, para vivir solo o para compartir casa con amigos o con nuestras parejas. Pero la decisión debe ser siempre de uno mismo

EL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE LA DISCAPACIDAD ESPECIALIZADO

Llevo muchos años en el movimiento asociativo de la discapacidad de carácter «generalista» (no vinculado a ninguna discapacidad en concreto). Cuando he tenido ocasión de entrar en el específico de osteogénesis imperfecta, me han sorprendido dos hechos nuevos para mí: la «cohabitación» de padres y afectados en las dos asociaciones que he conocido (Ahuze y la ya desaparecida de ámbito catalán) y el papel tan importante que se da a toda la parte médico-rehabilitadora. Sin pretender quitarle importancia a los temas sanitarios, creo que hay que apostar más por todo el conjunto de temas derivados de la inserción social: educación, trabajo, ocio y tiempo libre, sexualidad...

Respecto a esa «cohabitación» padres/afectados, creo que es necesario llegar a un reequilibrio que haga aumentar la presencia en los órganos de decisión de las entidades asociativas de los propios afectados, sin renunciar —por supuesto— a la experiencia y a las inquietudes de los progenitores.

Hans Gaedke

Mi relación con la aviación ha sido muy intensa y especial durante toda mi vida. Mis papás me platican que mi primera palabra de niño fue «avión». En mi infancia leía cuanto libro relacionado con la aviación pasaba por mis manos. Mis revistas de aviación siempre fueron mis fieles compañeras durante los tiempos de fracturas que pasaba en cama. Pero a cierta edad tuve que aceptar que nunca podría alcanzar mi sueño de ser piloto debido a que padezco de osteogénesis imperfecta. Sin embargo, mi pasión por la aviación siguió acompañándome durante toda la vida.

En el año 2000 dejé México, país en el que yo nací, para iniciar una nueva vida junto a mi querida Verónica y a mi adorada hija Frida en Alemania.

A finales del 2009 salí con la silla de ruedas para hacer un poco de ejercicio. El camino me llevó, como siempre, al pequeño aeródromo de la ciudad en la que vivo; en esa ocasión comencé una conversación con un miembro del club de vuelo local. Él me platicó que en Alemania había unos cuantos pilotos que utilizaban una silla de ruedas. Me dijo que él sabía de la existencia de una asociación de pilotos discapacitados en Alemania. Inmediatamente me di a la búsqueda y contacté a uno de los miembros de esa asociación.

Él me explicó que el mayor obstáculo para cualquier persona con una discapacidad era el permiso médico. Yo estaba sobre todo interesado en volar planeadores. Él me recomendó a un doctor que conocía y que consideraba idóneo para mi caso. Desgraciadamente este doctor se mostró negativo desde un principio al saber que yo tenía osteogénesis imperfecta. Me dijo claramente que él no me daría el permiso médico. Obviamente quedé muy desilusionado después de esta negativa. Sin embargo, decidí seguir peleando por este sueño. Mi siguiente paso fue escribir correos a diferentes asociaciones y a otros doctores de la aviación.

A través de Ute Wallentin (de la Asociación Alemana de OI) pude contactar a una persona en los Estados Unidos de Norteamérica que había obtenido el permiso médico para volar aviones (desgraciadamente no logró conseguir la licencia de piloto por otras razones). Aunque los requerimientos médicos son menores en los EUA que en Europa, esto me sirvió como motivación y como argumento al hablar con otros doctores. Después de enviar una gran cantidad de correos, recibí la respuesta de un doctor en medicina aeronáutica que me recomendaba contactar al Dr. Quast en el Centro aeromédico de Stuttgart, en Alemania.

La primera plática con el Dr. Quast fue bastante positiva. Me pidió que antes de hacer pruebas médicas yo le demostrara que era físicamente capaz de volar un planeador. Para esto realicé un



vuelo de prueba y varias pruebas en el hangar con un instructor de vuelo para poder demostrar que tenía la capacidad física para pilotear un avión. Afortunadamente, no tuve grandes problemas y conseguí el certificado por escrito de que lo había logrado. Después siguieron los exámenes médicos en el centro aeromédico. Me realizaron pruebas de vista, auditivas, del corazón, neurológicas, de reflejos, de sangre, etc. Se podrán imaginar la gran felicidad cuando el Dr. Quast me recibió y me dijo que había pasado las pruebas y que él estaba de acuerdo en expedir el permiso médico para volar aviones privados. Después de tantos años de soñar con volar un avión había logrado superar el mayor obstáculo. Ahora todavía tengo un largo camino por recorrer para conseguir la licencia de piloto. Espero poder escribirles en unos años la historia exitosa de cómo logré conseguir la licencia. Sin embargo, creo que lo más importante es disfrutar el camino.





Nuria Contreras

¡Hola a todos desde Valencia de Don Juan (León)! Queremos compartir con todos vosotros nuestra historia desde la llegada de nuestro hijo menor, Slavi, a nuestras vidas.

Fue un embarazo muy deseado, lleno de mucha ilusión, para que nuestro hijo mayor Álex pudiera tener la dicha de compartir experiencias, y juegos con un hermano.

Todo iba muy bien hasta que a los 7 meses ven que los fémures están curvados y no saben por qué. Entonces deciden hacerme la amniocentesis para saber si había síndrome de Down. La prueba sale negativa, así que deciden desde nuestro hospital de León mandarme a hacer el seguimiento final del embarazo al hospital Doce de Octubre de Madrid, a fisiopatología fetal. Tras hacernos una ecografía cada 20 días nos dicen que creen que nuestro hijo sufre una enfermedad en los huesos llamada osteogénesis imperfecta (huesos de cristal). En ese momento nos vinimos abajo mi marido y yo, y mi mente proyectó aquella imagen de una niña que había visto en la tele hacía años con la enfermedad de los huesos de cristal. Fueron unos meses muy duros: el miedo se apoderó de nuestras vidas y tan solo queríamos creer que todo era un mal sueño y que nuestro pequeño estaría sano. Necesitaba verle y ver esas piernas que me quitaban el sueño.





Llegó ese 14 de septiembre y nuestro pequeño Slavi, tras un parto vaginal, nace con el fémur derecho fracturado, con callo óseo en el fémur izquierdo y con un llanto lleno de dolor que a día de hoy aún permanece conmigo. Deciden ponerle un pelvipédico y trasladarle a neonatos a una incubadora para que el niño estuviera más cómodo. Tras una semana así deciden ponerle una tracción durante 3 semanas más. Fue muy duro tenerle que dejar a 40 kilómetros cada día para venir a mi casa y poder volver cada día para estar con él y alimentarlo, cuando ese vacío que sentía cada día al tenerle que dejar allí solo se apoderaba de mí. Pero necesitaba estar bien para cuidar de mi hijo mayor a la vuelta del hospital, y estar bien para las doce horas que me pasaba con él en el hospital fuera de mi casa, al igual que mi marido.

Desde el hospital de León se decide hacerle la genética en el laboratorio de Valencia, ya que el pediatra que le llevaba en León en neonatos, vio sus escleras azuladas una de las veces que estaba dándole de mamar, cuando abrió los ojos, y nos dijo que también él creía que podía tener huesos de cristal. Tras un mes de espera llega la prueba genética con el diagnóstico de OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO 3.

Llega el momento de poder noslo llevar a casa y empezar una nueva vida juntos. Me asustaba el no hacerlo bien y poderle hacer daño, aunque también prefería que, si pasaba, fuera conmigo. Teníamos que hacernos a la idea de que también se podía fracturar espontáneamente sin tocarle nadie. Lo cuidamos todo lo mejor que hemos podido, y creo que lo hicimos muy bien con la ayuda de Ahuce y de todos los que nos habéis enseñado



a manipularlo correctamente para cada cambio de pañal, en cada movimiento, en la manera de cogerlo y usando una hamaquita para la hora del baño. Yo estaba llena de miedos, pero el tiempo me fue haciendo fuerte y el diálogo entre nosotros nos hizo ser cada día más fuertes para afrontar lo que la vida nos había deparado. Teníamos que afrontarlo de la mejor manera posible. Necesité la ayuda de profesionales, como mis sicólogas Ana y Mamen, dos personas fundamentales que me ayudaron a poder aceptar y afrontar lo que a mi hijo le había tocado. Con sus palabras, y con escuchar todos mis miedos y dudas, que eran muchas, ellas consiguieron que lo aceptara, y desde aquí les quiero dar las gracias.

Pasaron 15 meses y llegó su tercera fractura de fémur derecho desplazada un 17 de diciembre. Fue un ruido de caña seca al partirse. Se cayó encima de su juguete favorito, al que aún hoy le tengo mucha manía. Fue horrible ese momento. El miedo se apoderó de mí nuevamente y no

supe reaccionar. Fue mi marido el que le atendió porque yo estaba sumida en una nube y muy asustada. Después de casi otro mes en el hospital y nuevamente con tracción, y gracias a la ayuda telefónica del Dr. Parra y Ana Duarte nos dimos cuenta de que no se le estaba tratando correctamente, ya que le tuvieron la tracción puesta durante un mes, y luego un pelvipédico durante otro mes. Por eso, en cuanto nos lo pudimos traer a casa nos planteamos el irnos definitivamente a Madrid para todo, al hospital de Getafe. Nuestra pediatra Elena nos tramitó todos los papeles para poder ir a una segunda opinión. Tras nuestra primera visita a Getafe nos vinimos muy contentos, ya que el Dr. Parra nos dijo

rotundamente que nuestro hijo iba a caminar. Acompañados por la Dra. Gutiérrez, en planta de pediatría conocimos a Marina y a sus papás, Begoña y Paco. Fue la primera niña con OI a la que vi poniéndose el tratamiento, y desde entonces nos une una bonita amistad. Siempre se han brindado ayudarnos en todo y a estar cerca de nosotros en cada viaje a Getafe, así que quiero darles las gracias por toda su ayuda y por estar cerca de nosotros en cada viaje a Madrid. Desde que vamos al a Getafe estamos encantados con la ayuda que allí nos han facilitado. Ha sido la mejor decisión que hemos tomado para que traten a nuestro hijo Slavi.

También allí conocimos a Amoi que, al igual que Ahuce, siempre nos ha acompañado en este largo camino muy de cerca.

Luego tuvo una fisura en el callo de fractura de esta anterior, en febrero; y en agosto de este mismo año del 2010, al haber empezado ya a caminar, cae y rompe nuevamente el fémur derecho. Le inmovilizamos en casa y nos ponemos de camino a Getafe. Es allí cuando deciden operarle para aprovechar esa fractura para ponerle un clavo telescópico. Esa larga espera de cada una de las tres intervenciones que hemos pasado en tan solo seis meses, y esas 435 losetas que muchos de nosotros hemos contado durante la espera tras esas puertas de quirófano... Aun sabiendo que están en las mejores manos, ese miedo y esa espera hacen de esas cinco o seis horas un reloj parado, hasta que ves que esa puerta se abre y ves salir a la Dra. Bueno, que te dice «todo ha ido muy bien».

Ha pasado el tiempo, ha sido muy duro el camino y hemos aprendido muchas cosas: ver realizado el sueño de verle caminar feliz y lleno de vida, adaptar tu vida a él, afrontar miedos. Ayuda el tener mucho apoyo y ver que la gente con tu mismo problema te apoye y entienda, aprender a convivir con ella, disfrutar de su afecto, su esfuerzo, su dedicación y su comprensión. Hemos tenido que pasar un montón de pruebas como padres y como hermano, pero nos sentimos orgullosos de ello y de él, nuestro pequeño Slavi,

por su fuerza y sus ganas de luchar para estar bien y lleno de vida. Y nos enorgullece nuestro hijo Álex, que ha sabido estar y adaptarse a jugar con un cristal muy frágil y a la vez muy valioso. Lo ha hecho muy bien y estamos muy orgullosos de los dos.

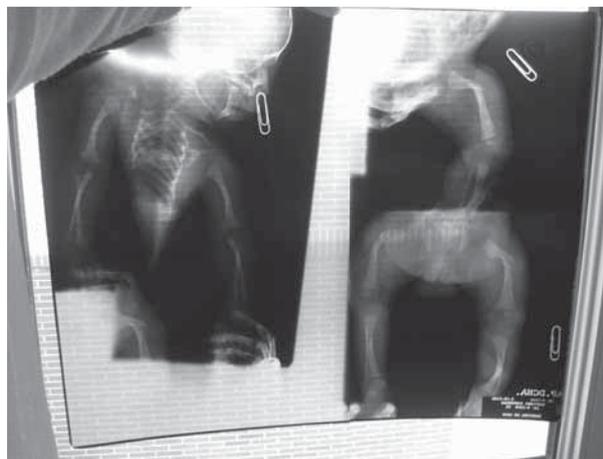
Queremos daros las gracias a todos los que nos habéis ayudado en todo este tiempo, a todos los que formáis Getafe, a los afectados de OI, a las dos asociaciones por toda su dedicación, a todos los profesionales de las asociaciones por facilitarnos nuestra ayuda y conseguir que nuestros fisios se formen, a nuestra fisio Marta por hacerse cargo de Slavi y estar cerca de él durante todo este tiempo para su recuperación, por su trabajo y su entrega; a nuestro alcalde Juan por ayudarnos en todo lo que ha estado a su alcance para cubrir las necesidades de Slavi, tanto en la piscina como en la entrada en el cole; a todos los padres y madres de los afectados con OI por vuestra ayuda y entrega, y a todos los que hemos tenido cerca en numerosas ocasiones en cada fractura o cada intervención. Gracias simplemente por estar ahí.

Como padres nuestra mayor satisfacción es verle feliz y crecer junto a su hermano, y verles a los dos disfrutar de juegos y risas, porque ellos nos necesitan fuertes para seguir ADELANTE...

A día de hoy, con 34 meses y habiendo sufrido en su pequeñito cuerpo seis fracturas y tres intervenciones en tan solo 6 meses, con esa fuerza que les caracteriza ha logrado una rápida recuperación. Te das cuenta de que después de todo este tiempo él ha tenido la oportunidad de caminar, de recibir un tratamiento de pamidronato cada 3 meses en Getafe, y de ser operado con clavos telescópicos para poder caminar y tener una vida mejor. Hace años ni siquiera podían contar con todo esto, ni con la posibilidad de poder caminar.

Muchas gracias por habernos dado la oportunidad de poder contaros nuestra historia un saludo para todos y hasta pronto.

Un saludo de los papás y del hermano de Slavi.





Ute Wallentin

Osteogénesis imperfecta: la experiencia de una madre y una hija con huesos de cristal

La osteogénesis imperfecta (OI) es una patología genética que afecta principalmente a los huesos.

Los huesos de la personas con esta enfermedad se rompen con facilidad, muchas veces por un pequeño traumatismo o sin causa aparente. Ute y su madre Ingeborg padecen la forma más leve de OI, el tipo I. Las dos han sufrido múltiples fracturas, dolor, hospitalizaciones. Pero a estas dos mujeres las separan 27 años y su experiencia con la OI es muy diferente.

1936, Praga, República Checa. La pequeña Ingeborg Wallentin tiene dolores, llora todo el tiempo. Debido a la fractura de fémur y la esclera azul (la parte del ojo que normalmente es blanca) la niña prematura es diagnosticada de osteogénesis imperfecta. Solo tiene 10 días, los médicos dicen que no sobrevivirá y sus apenados padres se la llevan a morir a casa. Si los pacientes de enfermedades raras siempre han esforzado y luchado por sensibilizar a la población, en 1936 no había información e Ingeborg tuvo suerte de haber sido diagnosticada correctamente. Sus padres, sin embargo, sabían una cosa: el síndrome se llamaba «enfermedad de los huesos de cristal» y eso lo dice todo: cuantas menos fracturas tuviera, mejor estaría. Ingeborg todavía vive. «Mis padres me cuidaron con amor y sobreviví», explica esta mujer, que ahora tiene 74 años.

1962, Alemania. Ute tiene poco más de 12 me-

ses. Empieza a caminar y entonces aparece su primera fractura. Tras distintos traumatismos, le diagnostican «enfermedad de los huesos de cristal» y de repente Ingeborg, su madre, se da cuenta que le ha transmitido la enfermedad a su hija. «No sabía que se podía heredar la OI, mis padres no estaban afectados y nadie nos informó. Me sentí terriblemente culpable cuando diagnosticaron a Ute, y muy triste», comenta Ingeborg. Ute tiene una forma más humorística de recordar el diagnóstico: «Por suerte, mi madre no sabía antes de sus embarazos que la enfermedad era transmisible, ¡De lo contrario, ni mi hermano ni yo existiríamos!».

Aunque Ingeborg siempre ha vivido con la culpa de haber transmitido la OI a su hija (su hijo no tiene OI), Ute siente que estaba «más protegida» con una madre con la misma enfermedad que ella. «Mi madre siempre tenía mucho cuidado y me sobreprotegía. Cada vez que tenía una fractura, dolor o me hospitalizaban, se sentía responsable de mi sufrimiento. ¡Y yo siempre intentaba hacerla sentirse bien!»

La escuela (menos la clase de educación física, por supuesto) era algo normal, tanto para Ute como su madre. Pero Ute recuerda sentirse muy sola. «Tuve una infancia muy feliz con mi familia y amigos, y tengo maravillosos recuerdos. Pero mirando atrás se que me sentía muy sola y a veces incluso aislada porque era 'diferente'. No podía hacer las mismas cosas que todos los demás, tenía que tener cuidado y tenía precauciones especiales que ponían mis padres u otros adultos. Mis padres hacían todo lo posible para que pudiera participar en la mayoría de las actividades normales, pero aún así en ocasiones me sentía excluida de

la 'vida normal'.» Sin embargo, Ute recuerda una pequeña compensación. «Bueno, tenía el control sobre mi hermano; le manipulaba y ¡como estaba enferma él no podía vengarse! Quizás fuera a veces una hermana horrible.»

Ute Wallentin tiene ahora 47 años y es la presidenta de la Federación Europea de Asociaciones de Osteogénesis Imperfecta (OIFE). Trabaja a tiempo parcial como trabajadora social con inmigrantes en la ciudad de Bamberg. Las actividades en la comunidad de OI estaban motivados por sus sentimientos de soledad en su infancia. «Tenía interés por encontrar a otras personas con OI y saber cómo viven y conocer sus experiencias con la OI. Nosotros somos los verdaderos especialistas en OI y afortunadamente combinamos nuestros esfuerzos con los de muchos profesionales dedicados a la enfermedad.»

La OIFE cuenta con 23 miembros, 17 de países europeos y los demás de Australia, Ecuador, México, Perú, Georgia y Estados Unidos. «Espero que las condiciones de vida para las personas

con enfermedades especiales, y a menudo muy raras y desconocidas, mejoren en todo el mundo, y que podamos ser capaces de ayudarnos mejor en el futuro. No sabría si desear que la OI u otras enfermedades similares desaparecieran completamente. Mi meta no es luchar en contra, sino vivir una buena vida con mi OI.»

Ingeborg cree que la osteogénesis imperfecta no ha afectado mucho su vida adulta: trabajó, se casó, tuvo dos hijos, encontró ayuda a su alrededor cuando la necesitó, y tiene familia y amigos que la aprecian. Después de todo, quizás Ingeborg sea el ejemplo de lo que su hija desea para cada paciente de una enfermedad rara: tener una buena vida.

Aquí pueden ver un vídeo de una entrevista con Ute Wallentin:

<http://www.eurordis.org/es/content/osteogenesis-imperfecta-la-experiencia-de-madre-e-hija-con-huesos-de-cristal>

Texto cedido para su reproducción por Ute Wallentin.

José Luis Palomar

Tener osteogénesis imperfecta es poco frecuente. En nuestro país no hay un censo oficial, pero se calcula que al menos hay 2.700 personas con este trastorno genético. Una de ellas es José Luis, quien prefiere llamar a la enfermedad por su nombre más conocido: huesos de cristal.

Su caso es de los más leves que se pueden encontrar (tipo 1), pero aun así ha tenido más de una veintena de fracturas óseas importantes a lo largo de su vida. Ahora es un hombre de éxito en el Instituto Nacional de las Cualificaciones, apasionado con su trabajo y con muchas ganas de seguir ampliando su abultado curriculum. Es todo un ejemplo de superación para las personas que se encuentran en una situación similar, y la esperanza para aquellos que no logran vislumbrar claramente su futuro.

El tiempo que ahora tarda un niño con osteogénesis imperfecta en recuperarse de una rotura es de aproximadamente quince días, pero cuando José Luis era pequeño tenía que pasar tres meses hospitalizado y esto ocasionaba por un lado, muchos problemas para seguir las clases del colegio, y por otro, suponía pasar largas temporadas fuera de su pueblo natal en Calabazas de Fuentidueña, en Salamanca. Para evitar estos trastornos y poder disponer de una atención médica cercana, la familia terminó trasladando su domicilio a Madrid cuando José Luis tenía sólo cuatro años

REBELIÓN EN LAS AULAS

Estaba todo el tiempo en clase, hasta el tiempo del



recreo lo pasaba sentado en su pupitre. El único momento que tenía para relacionarse con sus compañeros era durante las horas de clase. Y por eso recuerda con nostalgia sus travesuras durante el horario lectivo, así como la gran cantidad de frases que tuvo que copiar y repetir a modo de castigo por su mal comportamiento.

Ésa era su particular forma de rebelarse contra el

mundo y sentirse integrado haciendo las mismas trastadas que el resto de sus compañeros.

RELACIONES, LAS JUSTAS... HASTA LA ADOLESCENCIA

Sus relaciones nunca fueron fáciles. De hecho, no podía llevar a sus amigos a casa, porque la última vez que lo hizo terminó con un brazo roto tras forcejear por un juguete. Desde entonces siempre contó con supervisión paternal a la hora de jugar con sus semejantes, aunque rara vez lo hacía, pues la mayor parte del tiempo estaba sobreprotegido y rodeado de adultos. La preocupación paternal era comprensible: con tan sólo dos años llegó su primera rotura, una clavícula; más tarde, un día abrochándose el cinturón se rompió un cubito; e incluso llegó a tener las dos piernas escayoladas a la vez. Hasta tercero de BUP su madre le llevó a clase y, como en esto también era único, aunque aparentemente no presentase ningún problema físico que delatase su enfermedad, en el instituto siempre le miraban de forma extraña, nadie entendía

esa unión familiar tan intensa. En esta época remitió de alguna manera la falta de colágeno que hacía tan frágiles sus huesos y empezó un periodo de libertad y desenfreno, característica de la edad pero acentuada en este caso, cambiando su habitual rutina casera por una vida siempre fuera de casa que le permitió conocer gente de todas partes y relacionarse con todo el que pudo, algo que antes no había podido hacer.

«YA NO SE MATAN MOSCAS A CAÑONAZOS»

En los últimos diez años los tratamientos han evolucionado de forma espectacular, pero en los tiempos en que José Luis era un chaval todo era muy distinto: siguió algún tratamiento a base de calcio, complementos vitamínicos e incluso anabolizantes (todo ello descartado en la actualidad) pero principalmente su único tratamiento consistía en la curación de sus roturas. Ahora las cosas son muy diferentes, en los congresos anuales de la Asociación Huesos de Cristal de España (Ahuce) se pueden comprobar los efectos del ya consolidado tratamiento con bifosfonatos y la hormona del crecimiento. Los niños que han tenido la suerte de nacer ahora muestran en estos encuentros cómo corren y lo bien que les va con esta medicación, que tiene una influencia positiva en la calidad del hueso y cubre la sanidad pública española.

CUARTA OPINIÓN MÉDICA

La falta de conocimiento sobre la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios hace necesaria en muchas ocasiones una segunda opinión médica en áreas como Fisioterapia, Traumatología y Odontología, un servicio que los afectados pueden encontrar en Ahuce. En el caso de José Luis ha precisado hasta una cuarta opinión médica para tener cuatro versiones diferentes sobre lo que le está ocurriendo en la actualidad en la cabeza del fémur, donde presenta una necrosis avascular. La lesión está remitiendo, así que no sabe muy bien qué tiene, pero sí que va mejorando. Investigar sobre la osteogénesis imperfecta es uno de los principales retos que se presentan para evitar situaciones como ésta, y sobre todo para proporcionar un abordaje multidisciplinar de la enfermedad, pues según apunta Ahuce, es vital la colaboración y el intercambio de opiniones dentro de un equipo formado por traumatólogos, endocrinos y fisioterapeutas para poder ofrecerle al paciente el mejor tratamiento y la mejor calidad de vida. Al ser una enfermedad crónica, con la que hay que convivir siempre, es necesario que todos los esfuerzos terapéuticos garanticen un tratamiento continuado a lo largo de la vida del paciente.

Texto: Enrique Moreta

Fotos: Salvador García

Cedido para su reproducción por José Luis Paloma



Uso del andador



Introducción

«En el ser humano, el pie es el único contacto con la madre Gea.» La singularidad de nuestra locomoción y, principalmente, de nuestra postura erecta ha adaptado nuestro diseño anatómico global, destacando los cambios de su zona de sustentación o pie. Los organismos vivos superaron en fases remotas de su evolución un umbral límite en el cual sus funciones fisiológicas básicas quedaron garantizadas, pudiendo entonces desarrollar órganos complejos, como los necesarios para su locomoción.

(Berril N. *The original of vertebrates*. Oxford: Clarendon Press; 1955)

La marcha no solamente caracteriza la especie, sino también a cada persona. Más aún: la forma de caminar varía según el estado psicológico del momento. (Balzac H. Barcelona: Tusquets; 1980)

Balzac tiene una excelente monografía sobre la Teoría del andar, en la que afirma que la manera de caminar es la fisonomía del cuerpo.

Y yo me pregunto: ¿por qué hacer uso de los artilugios que nos venden para nuestros hijos a la hora de enseñarles algo que ellos ya saben y que sólo tienen que desarrollar desde lo más elemental y natural, desde

el suelo, desde la madre Tierra? Podríamos sospechar que más bien se trata de:

¿Tranquilidad para los padres?

El uso del andador infantil conlleva una tradición popular bien arraigada, ya que desde la antigüedad se han buscado diversos métodos para facilitar la marcha del niño lactante. Finalmente, el resultado de estos sistemas ha dado lugar al andador o tacatá, dotando al niño de un gran poder de autonomía y movilidad. Debido a esa sensación de seguridad que refleja, los padres no realizan una supervisión del niño tan activa, con lo que aumenta la tasa de accidentes entre los pequeños.

En los últimos años, en las salas de urgencias se han visto casos de lactantes con traumatismos craneoencefálicos, lo que ha llevado a los pediatras a desaconsejar el uso del tacatá.

Recientemente, la famosa revista médica *The British Medical Journal* publicó un artículo poniendo en entredicho al famoso andador. El estudio lo llevaron a cabo en 190 niños dando como resultado que su uso retrasa el gateo, la marcha y otras actividades motrices.

En él explican que, durante el desarrollo normal, el niño deberá trasladar su peso desde la punta de los pies a los talones y viceversa, es decir, se balanceará intentando mantener el equilibrio. El hecho de que el niño no pueda apoyar su peso sobre sus pies y que además, adopte durante más tiempo una postura de puntillas conllevará una falta de equilibrio. Esto se verá reforzado por el hecho de encontrarse sentado, con lo cual no podrá descargar sobre sus talones, no pudiendo trasladar su peso en ese eje antero-posterior necesario para su equilibrio.

Actualmente, en países como Canadá no solamente se prohíbe su venta, sino también su importación. Aparte de la potencial peligrosidad de su uso, este Gobierno determinó su erradicación por los siguientes motivos:

- retraso del desarrollo psicomotor en el bebe, que afecta a la iniciación de la marcha.

- distorsiona los límites del cuerpo del niño.

- no favorece el desarrollo de los músculos del niño y, a veces, provoca deformidades óseas y ligamentosas.

En España, actualmente, se realizan campañas dando a conocer los inconvenientes del uso del tacatá; en esos inconvenientes destaca la alta incidencia de caídas y golpes durante el segunda semestre de vida, además de los anteriormente mencionados.

En mi opinión, el tacatá no favorece en absoluto el aprendizaje de ninguna función que pueda obtener

un niño desde la base de su neurodesarrollo normal y el aprendizaje de sus funciones motoras, y mucho menos en los niños que hoy nos ocupan, niños con osteogénesis imperfecta.

Ya no sólo por el peligro que implica su uso como herramienta de cambio postural, descubrimiento del entorno, descubrimiento de sus primeros pasos, o incluso de su primera puesta en carga... Es un riesgo que rebasa cualquiera de nuestras expectativas, por muy inocente, controlada o vigilada que nos parezca.

También podemos plantearnos:

¿Qué ocurre en la formación de las caderas de un niño con OI? ¿Se forman igual que las de un niño sin esta patología? ¿Tenemos el mismo sostén desde los músculos pelvotrocantéreos? ¿Y si además contamos con articulaciones con rangos articulares más amplios que invitan a no ejercer la biomecánica natural de la cadera?

En nuestros casos enseñamos a corregir desde la fisioterapia las posiciones y posturas adecuadas con control de los movimientos desde que nacen, ya que se encuentra modificada su biomecánica natural por las características fisiológicas que presentan desde su nacimiento de forma general en todos los casos. Se trata de características como una abducción excesiva con rotación externa del fémur (postura de rana) y la hiperlaxitud ligamentosa en todos los niveles, que tenemos que ir corrigiendo desde el principio para no reforzar más la postura y retrasar con ello la función. Y, por supuesto, hemos de guiar hacia la normalización de su alineación corporal, para tener una base adecuada en el futuro movimiento que nos llevará a la función acorde a su edad, teniendo en cuenta que cada uno lleva su propio ritmo.

Cabe destacar que, por supuesto, resultaría inadecuado –por no decir contraproducente– para la recuperación de una fractura o en la recuperación

postquirúrgica; en estos estados aún me parece más comprometido, ya que en las fases de recuperación en la que el niño «olvida» el miedo e incluso el dolor, puede realizar movimientos espontáneos o cargas excesivas que no se podrían controlar desde nuestras manos y desde la progresión en la que trabajamos, y llevarnos a consecuencias no deseadas.

Definitivamente, no recomiendo el uso del andador –también conocido como tacatá– en ningún niño, y muchísimo menos en los «nuestros», que aprenderán a ser funcionales en la forma y medida que les corresponda a cada uno. Y lo aprenderán desde nuestras manos, desde nuestro cuerpo y desde nuestra cercanía para minimizar los riesgos que supone adquirir las funciones acordes a su edad, funciones que aprenderán desde una vía más segura con la progresión que sus padres y/o nosotros les enseñemos.

Realmente –y como siempre digo–, ellos tienen un reto aún mayor que los niños que sólo deben aprender a caminar cuando les corresponde, porque antes de poder siquiera mantenerse en pie les enseñamos una función que bien podríamos señalar como antinatural o no natural, como es la función de NO CAER. Y es que nosotros no nos podemos permitir el lujo que tienen la mayoría de los padres que dicen al ver caer a su hijo: «¡Aupa, que no pasa nada! ¡Arriba!». No: eso es algo que en nuestro «caminar» no existe. Por lo tanto... no lo compliquemos más con artilugios que no van a favorecer en absoluto su independencia y seguridad. Sólo quiero añadir que esta opinión, además de basarse en mi experiencia profesional de 17 años con diferentes niños con o sin problema motor, y en las investigaciones consultadas, es también personal. Por lo tanto, cada uno debe hacer uso de este artilugio libremente.

Ana Duarte, fisioterapeuta de Ahuce





► Dra. Ana Bueno Sánchez, especialista en C.O.T.
24 de junio de 2011

Los huesos wormianos y la osteogénesis imperfecta

¿QUÉ SON LOS HUESOS WORMIANOS?

El cráneo, la bóveda craneal, está formado por unos huesos planos llamados frontal –que dibuja la frente–, dos parietales –arriba–, dos temporales –debajo de estos, por encima de las orejas– y un occipital –atrás–. Estos huesos están acoplados perfectamente bien entre sí, como las baldosas del suelo de una casa. Las hendiduras entre las baldosas son las llamadas *suturas* en los huesos del cráneo. El punto donde se juntan tres huesos se llama *fontanela* y dados los huesos que hay en el cráneo y su distribución, hay dos grandes fontanelas, anterior y posterior.

La situación en el cráneo del recién nacido es similar. La gran diferencia es que las fontanelas y las

suturas son más grandes y no están osificadas, con el objetivo de que el neonato pueda disminuir el tamaño de su cabeza al pasar por el canal del parto materno.

Los huesos wormianos se llaman así por la exquisita descripción que hizo de ellos un médico danés llamado Olaus Wormio, aunque previamente el sabio Hipócrates ya había hablado de su existencia en algunos cráneos.

Los huesos wormianos se inician por un punto de osificación que aparece entre dos bordes suturales todavía separados, formado por un núcleo de osificación especial que da lugar a una nueva pieza ósea plana independiente que crecerá como los demás huesos del cráneo. Estos núcleos de

osificación pueden aparecer de forma más errática y variar mucho en número y disposición; pueden ser suturales, fontanelares o insulados, según como se presenten a lo largo de las suturas, a nivel de las fontanelas o en el medio del hueso, alejados de los bordes. Sin embargo son de preferencia en suturas posteriores, aunque predominando la frecuencia a nivel de sutura lambdaidea o parieto-occipital

Son visibles al hacer una radiografía del cráneo: son pequeños, unidos a los huesos vecinos mediante suturas con las mismas indentaciones que las suturas normales, incluidas en el transcurso de estas. A veces son difíciles de ver por el tamaño reducido de los mismos o por la proyección, no correcta de la cabeza del niño, al hacerla.

SIGNIFICADO DE LOS HUESOS WORMIANOS

Los huesos wormianos pueden encontrarse en cráneos de personas sanas, más en relación en estos casos con una herencia étnica, genéticamente establecida. Así lo demuestran algunos estudios en los cuales más del 18% de los cráneos analizados

de los antiguos peruanos los tienen; sobre todo, el localizado en la fontanela posterior. Lo mismo ocurre con los localizados en la sutura lambdaidea o parieto-occipital, demostrado en estudios de cráneos chilenos –aunque esto parece más en relación con la práctica de la deformación craneal que se realizaba comúnmente en las diversas culturas amerindias, y de forma particular en las regiones andinas (F. García-Hernández y G. Murphy-Echeverría, 2009)–.

Por otro lado existe algún estudio (Del Papa y Pérez, 2007) que trata de demostrar que la deformación craneal, patológica o artificial, estimula la formación de centros accidentales de osificación, incrementando la formación de huesos wormianos en suturas y fontanelas. Quizás esta pueda ser la explicación de por qué aparecen huesos wormianos en los cráneos de los pacientes que padecen osteogénesis imperfecta, sin olvidar que no todos estos pacientes los tienen. La explicación, por tanto, aun está por llegar.

Otras enfermedades, generalmente displasias óseas, en las que al igual que en la osteogénesis imperfecta, pueden estar presentes estos huesos,

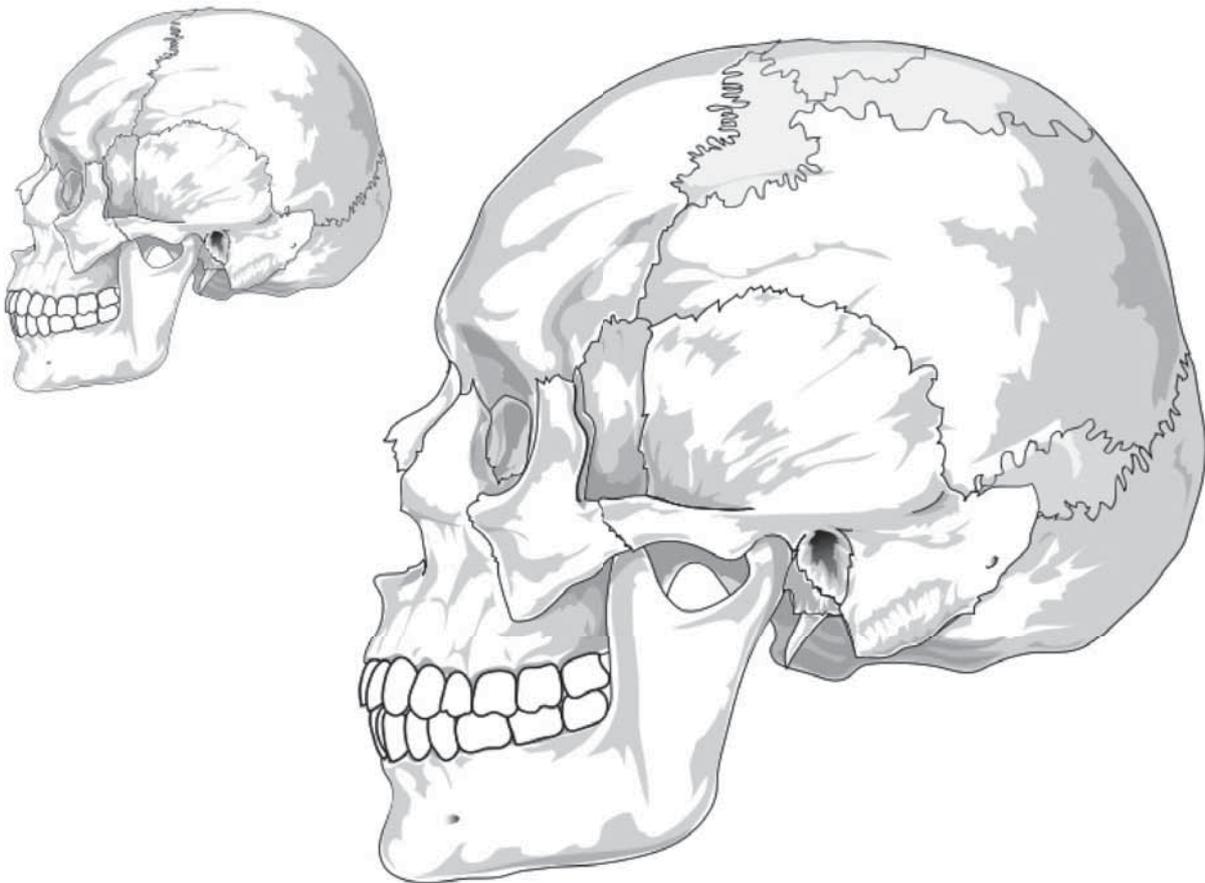


Imagen: Arriba a la izquierda, cráneo sin huesos wormianos; en amarillo, los huesos wormianos, que en determinados casos pueden servir como herramienta diagnóstica de osteogénesis imperfecta.

son la picnodisostosis, el síndrome de Hallermann-Streiff-Francois, la disostosis digital cleidocraneal y la acro-osteolisis o síndrome de Hadju-Cheney.

La presencia de los huesos wormianos no empeora ni mejora el pronóstico de la enfermedad, sólo van asociados a la misma y ayudan al diagnóstico cuando están presentes. Pero, tal como hemos visto, no son exclusivos de la osteogénesis imperfecta ni todos los pacientes con esta enfermedad, los tienen.

(Texto dirigido a pacientes y a familiares de pacientes con osteogénesis imperfecta, la enfermedad de los huesos de cristal.)

NOTAS BIOGRÁFICAS SOBRE ANA BUENO SÁNCHEZ

(Todo lo relacionado con mis inquietudes tempranas respecto a la anatomía y al aparato locomotor, y mi dedicación casi enfermiza a la traumatología y ortopedia infantil.)

1. Alumna interna en la cátedra de anatomía humana en los tres años preclínicos: jefe de mesa durante los dos cursos de anatomía humana en las prácticas de disección.
2. Alumna interna de traumatología y cirugía ortopédica durante dos años en el periodo clínico.
3. Tesina fin de carrera con la calificación de sobresaliente en la cátedra de anatomía humana, con el título de modificaciones ultraestructurales de la adenohipófisis tras la administración intracerebroventricular de reserpina.
4. Especialidad en el hospital Clínico Universitario de Salamanca.
5. Comencé a trabajar en getafe, siempre vinculada a la traumatología y ortopedia infantil. cada vez mas, y ahora solamante me dedico a ella.
6. Miembro numerario de la Sociedad Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología (SECOT).
7. Miembro del grupo de estudio de traumatología y ortopedia infantil (GETOI), vinculada a la Sociedad Española de cirugía ortopédica. y traumatología
8. Socio número 18 de la Sociedad Española de Traumatología y Ortopedia Infantil (SEOP).
9. Miembro quirúrgico de la pseudounidad de osteogénesis imperfecta en el Hospital Universitario de Getafe
10. Colaboradora médica de las sociedades madrileña y nacional de osteogénesis imperfecta (Amoi y Ahuce, respectivamente), participante en congresos, simposium y conferencias promovidos por ambas asociaciones.
11. He colaborado durante varios años con la revista impresa *el cuaderno de los padres*.
12. Recientemente he iniciado la colaboración con la revista web de fap ap.
13. Recientemente he iniciado la colaboración con la publicación impresa *revista pediatría de atención primaria*.
14. Mención honorífica en el «Segundo Congreso del Paciente. Innovación y Tecnología» con la presentación esa enfermedad llamada osteogénesis imperfecta en noviembre de 2008.
15. Participacion como ponente en el XLIV Congreso Chileno de Ortopedia y Traumatología, chot (noviembre de 2009): «Nuestra experiencia en clavos telescópicos» y «El tratamiento quirúrgico de la OI»
16. Participacion en el XII Curso de Pediatría en Atención Primaria promovido por el Grupo Madrileño de Pediatría (GRUPEMA), en Madrid 2010, Hospital de la Paz. con la ponencia «Complicaciones del tratamiento quirúrgico de la osteogénesis imperfecta».
17. Ponente invitada para un taller de traumatologia para la Asociacion Madrileña de Pediatría celebrado el 24 de abril de 2010.
18. Ponente invitada en el 8º Curso de Actualización de Pediatría celebrado en madrid los días 10, 11 y 12 de febrero de 2011 con la conferencia «Trastornos de la marcha y exploración de los miembros inferiores».
19. Moderadora invitada de una mesa redonda sobre «El tratamiento medico versus quirúrgico de las osteomielitis subagudas en el niño». durante el V Congreso Anual de la SEOP, en junio de 2011.
20. Participación en el mismo V Congreso Anual de la SEOP en junio de 2011 como ponente con distintas ponencias, asi como en los diferentes congresos de la SEOP realizados hasta la fecha.
21. En mayo de 2011, realizacion de un programa científico-quirúrgico con traumatólogos y pacientes afectados de OI en Paraguay.
22. Ponente invitada nuevamente en la proxima 5ª reunion científica de APAPCLM conjunta con la 7ª reunion anual de AEPAP, «Taller sobre el estudio del raquis en el niño» en noviembre de 2011.
23. Ponente invitada en el II Congreso Latinoamericano de Osteogénesis Imperfecta, en diciembre del 2011 en Quito (ecuador).
24. Ponente invitada en el proximo congreso anual «9º curso de actualización de pediatría de ap» en febrero de 2012.



Irene Domingo Obejo

Licenciada en Psicología en el año 2004, por la Universidad Complutense de Madrid. Miembro del grupo de Enfermedades Neurodegenerativas del Colegio Oficial de Psicólogos de Madrid. Especializada en enfermedades raras desde el año 2006. Psicóloga de referencia de Ahuce psicología@ahuce.org

LA PSICOLOGÍA EN LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad física caracterizada, principalmente, por una fragilidad ósea que se traduce en un elevado número de fracturas a lo largo de la vida (especialmente durante el crecimiento) y en una deformación del esqueleto. Ante estas características parece obvia la necesidad de un equipo médico que controle un tratamiento que reduzca las manifestaciones de la enfermedad y que, en caso de que éstas se produzcan, pueda mejorarlas en la mayor medida posible. Por otro lado, la figura del fisioterapeuta también se considera fundamental en cuanto que favorece el desarrollo del control muscular y el aumento de la fuerza, así como la recuperación de la misma y la movilidad, después de una fractura o de una operación quirúrgica.

¿Pero cómo puede ayudar la psicología en una

enfermedad enteramente física? En realidad, esta disciplina tiene un amplio espectro de actividad en la mejora de la calidad de vida de las personas que padecen algún tipo de enfermedad rara, y en la de sus familiares, y muy especialmente en el caso de la osteogénesis imperfecta.

MANEJO DEL ESTRÉS

El diagnóstico de una enfermedad rara como es la OI conlleva, por lo general, un periodo largo de pruebas médicas, dolor, desconocimiento, incertidumbre, miedos, etc.. Es decir: una importante fuente de estrés.

En algunos casos, esta situación se ve agravada cuando los médicos y la sociedad, lejos de proporcionar ayuda y apoyo, acusan a los padres de malos tratos infundados hacia su hijo.

Cuando finalmente tenemos un diagnóstico de osteogénesis imperfecta surgen infinitas dudas en relación a la enfermedad, su gravedad, las implicaciones que tendrá en nuestra vida cotidiana y en la de nuestros hijos, el futuro... Se hacen necesarios una serie de cambios en nuestro día a día, como las revisiones médicas y las hospitalizaciones para tratamiento frecuentes, la solicitud de ayudas en los colegios, la búsqueda de profesionales capacitados para tratar la OI... En definitiva, se añaden a nuestra vida más elementos de estrés.

Nos vamos adaptando a las demandas rutinarias y, cuando parece que lo tenemos todo controlado, surge una fractura o cualquier otra complicación, como el paso por quirófano. De nuevo, un factor estresante.

El trato con médicos no expertos en OI, con profesores, con administraciones públicas, con familiares, con amigos y compañeros de trabajo y, en definitiva, con la sociedad en general, se puede convertir también en una situación estresante cuando no recibimos de ellos el apoyo, ayuda y comprensión que pudiéramos necesitar.

En definitiva, el diagnóstico de OI y la convivencia diaria con esta patología, suponen potenciales fuentes de estrés que se cronifican y que, si no se manejan, pueden llevar a la percepción (en muchos casos errónea) de que no se poseen los recursos suficientes para afrontar todas estas demandas. Consecuentemente, aparecerán una serie de síntomas físicos, emocionales, cognitivos y conductuales, que limitarán nuestra capacidad de adaptación.

Ante ello, la psicología nos ofrece una serie de técnicas como son el entrenamiento en solución de problemas, la reestructuración cognitiva, las técnicas de relajación, etc., que nos pueden ayudar

a reducir el estrés, a potenciar nuestros recursos y a generar otros nuevos, y a aumentar nuestra percepción de competencia.

MANEJO DE EMOCIONES

Todas las situaciones anteriormente comentadas van a generar una serie de emociones como son: frustración, impotencia, rabia, tristeza, desesperanza, desconsuelo, desánimo, preocupación, sensación de pérdida de control, etc.

La psicología nos ayuda a trabajar estas emociones teniendo en cuenta que toda emoción es buena, en el sentido de que nos están proporcionando información sobre la situación que estamos viviendo. Por ello, el objetivo no es eliminar la emoción y no sentirnos, por ejemplo, preocupados o desanimados ante una fractura. La meta es reconocer esas emociones, saberlas atribuir correctamente, vivirlas en una proporción adecuada a la situación que la produjo, aprender a expresarlas adecuadamente y controlarlas, para evitar que nos desborden y que nos bloqueen para actuar.

MANEJO DE LAS RELACIONES INTERPERSONALES

Es frecuente que tras el diagnóstico de una enfermedad crónica cambiemos nuestras prioridades en la vida y que trivialicemos aspectos cotidianos a los que el resto de la gente puede otorgar mucha importancia. Esto, unido a la sensación de incompreensión que podemos percibir de la gente que nos rodea y de las instituciones y profesionales con los que podamos entrar en contacto, nos puede llevar a un aislamiento social.

La psicología puede ayudarnos a integrar ambas

experiencias y a buscar y activar apoyos familiares y sociales, imprescindibles para el ajuste a nuestra situación. Una buena comunicación y el desarrollo de la asertividad se tornan fundamentales para expresarnos de forma que nos hagamos entender, y escuchar activamente para comprender también el punto de vista del otro.

MANEJO DEL DÍA A DÍA

La psicología nos ayudará a reatribuir las dificultades de nuestra vida diaria, aceptando la parte de responsabilidad que tengamos sobre aquellas experiencias que nos puedan resultar dolorosas o estresantes, pero aprendiendo que existen factores externos no siempre controlables, que puedan ser los causantes de dicha situación. Realizando una interpretación más ajustada a la realidad y desarrollando una manera de pensar más flexible, objetiva y racional, lo cual influirá positivamente en nuestras tomas de decisiones, las acciones que llevemos a cabo y en nuestra salud.

También nos enseñará a organizar el tiempo y a fomentar el trabajo en equipo con todas las personas que puedan estar implicadas en la OI.

PREVENCIÓN DE ALTERACIONES PSICOPATOLÓGICAS

Tomar en consideración las dificultades diarias y trabajar para mejorarlas, nos va a permitir reducir las situaciones «amenazantes», pero sobre todo nos va a otorgar los recursos y habilidades necesarios para enfrentarnos a aquellas vivencias que resultarán inevitables. Así, aumentaremos nuestra sensación de control, nuestra confianza en nosotros mismos y en nuestras posibilidades, y mejoraremos nuestra calidad de vida.



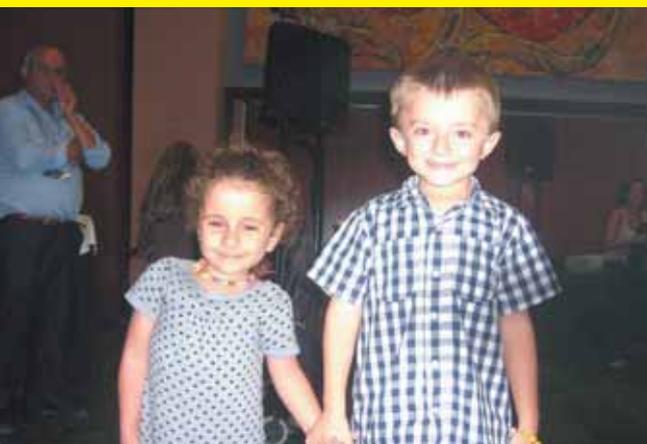
Así trabajamos en Ahuce

Esperamos que os haya gustado este nuevo número de *Voces de Cristal*.

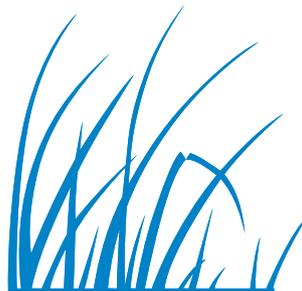
Una asociación no es una empresa de servicios, sino una idea común que impulsamos entre todos. La revista, que forma parte de la asociación y nos ayuda a presentarnos ante el público y ante los afectados, ante quienes nos conocen y ante quienes quieren conocernos, quiere ser reflejo de la voz de nuestros socios. Aquí tienen cabida todas las inquietudes que sienten las personas que forman Ahuce.

¿Quieres publicar algo en nuestra revista? Envía tus colaboraciones, tus fotos, tus ideas, tus críticas y tus sugerencias a ahuce@ahuce.org. ¡Contamos con tu colaboración para que el próximo ejemplar de nuestra revista sea más ameno, más interesante, más completo y más divertido!
¡Hasta el próximo número!





una naturaleza frágil



AHUCE

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

www.ahuce.org



un proyecto
elegido por
clientes de **can**



compromiso social.
Bancaja

