

Osteogénesis Imperfecta

Información para pacientes y sus padres



HOSPITAL DE PEDIATRÍA
S.A.M.S.C.
"PROF. DR. JUAN P. GARUZZI"

Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) Buenos Aires - Argentina



¿QUÉ ES LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA?

La **osteogénesis imperfecta (OI)** es una enfermedad cuyo principal problema es la fragilidad ósea. En la mayoría de los casos, la enfermedad se genera en forma espontánea pero una vez contraída, puede transmitirse a la descendencia.

El hueso normal está formado por la matriz ósea y las fibras de colágeno, constituyendo un tejido y, sobre éste, se depositan los minerales como el calcio y los fosfatos. En la OI, el problema no está ni en la matriz ósea, ni en el calcio, sino en las fibras colágeno, que son anormales. La alteración del colágeno es muy variable, puede ser una disminución de la cantidad pero con una estructura normal, o una alteración de la calidad de la fibra. Estas variaciones determinan distinta gravedad de la enfermedad. Si bien los huesos son frágiles, la capacidad de reparación no está perturbada y las fracturas sueldan muy bien.

¿QUÉ SIGNOS PRESENTA?

El signo clínico más común es la fractura ósea que aparece en forma desproporcionada a los golpes suaves o caídas que el niño pueda sufrir.

Otros signos son retraso del crecimiento, escleróticas azules, incurvación de los huesos y la columna, hiperlaxitud de los ligamentos y de las articulaciones (los niños pueden flexionar o extender exageradamente las articulaciones). Hay niños que también tienen afectada la dentición y sus dientes, de color amarillento, se gastan o contraen caries muy fácilmente. En la edad adulta puede haber disminución de la audición.

¿QUÉ SÍNTOMAS PODEMOS OBSERVAR?

Los niños con OI pueden tener sudoración profusa y en los períodos con muchas fracturas, pueden disminuir su ingesta alimentaria. El dolor por



fracturas puede existir en los niños desde el nacimiento, y tiene efectos negativos en su desarrollo, por esta razón se administra medicación por boca, controlada por el pediatra en los períodos de dolor. Todos estos síntomas, deben ser debidamente transmitidos por los padres al pediatra de cabecera.

¿ES GRAVE LA ENFERMEDAD?

Hay muchas formas de OI de distinta gravedad. Las formas más leves pueden pasar desapercibidas o aparecer en forma de una o dos fracturas aisladas a lo largo de toda la vida.

Las formas más graves pueden perturbar seriamente la marcha, la conformación del tórax, la alineación de los miembros y de la columna vertebral.

¿CÓMO NOS DAMOS CUENTA DE LAS FRACTURAS? Las fracturas producen dolor. La mayoría de las veces pueden ser detectadas en una radiografía de huesos, pero a veces se trata de fracturas muy pequeñas (microfracturas), que no son visibles en las radiografías pero pueden ser también, causa de dolor.

¿QUÉ PODEMOS HACER? Es necesario **prevenir** fracturas y deformaciones de los huesos, mantener los miembros alineados en sus ejes, evitar que el niño tenga atrofia muscular por inmovilidad.

Si el niño tiene una fractura, debe consultar al ortopedista, pero en caso de que éste no pueda ser concretado en forma inmediata, el miembro fracturado debe ser inmovilizado incluyendo la articulación proximal y distal de la fractura.

La inmovilización de un miembro fracturado es muy eficaz para aliviar el dolor, pero debe evitarse por períodos prolongados ya que favorece la osteoporosis y aumenta la fragilidad del hueso. Debe evitarse el círculo vicioso.



Los dolores existentes en un miembro pueden deberse a fracturas que en ocasiones son pequeñas (no siempre son muy evidentes). Estos dolores calman con la inmovilización de la articulación afectada por dos o tres días.

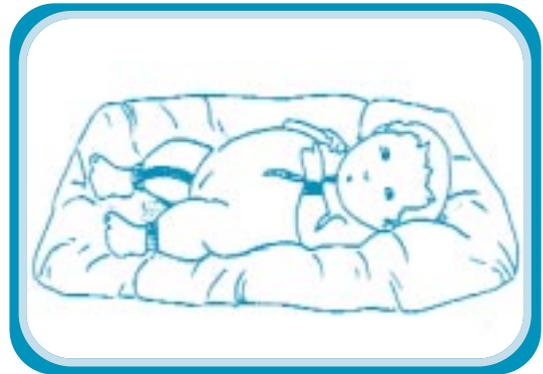
Para inmovilizar el miembro fracturado nunca debe colocarse la venda directamente sobre la piel. Se deben colocar dos cartones largos a cada lado del miembro dolorido, montados sobre algodones y, luego, vendar sobre los cartones en forma suave. No hay que olvidarse de administrar medicamentos para evitar el dolor.

¿CÓMO PODEMOS AYUDAR AL CRECIMIENTO Y DESARROLLO DE UN NIÑO CON OI?

Modificaciones en el espacio

Es importante liberar, el espacio donde se mueve el niño, de todo objeto que pueda perturbar su desplazamiento o que pueda ser peligroso para él. El piso puede cubrirse con una alfombra que disminuya el impacto de la caída.

La cuna, debe acondicionarse colocando pedacitos de espuma de goma dentro de una bolsa, acolchando toda su superficie.



LOS CUIDADOS AL CAMBIARLO

Dentro de lo posible deberá evitarse manipular al bebé en forma innecesaria y excesiva. El contacto humano, especialmente con los padres, es importante para el bebé y promueve su crecimiento y desarrollo, pero una manipulación excesiva, como pasarlo de mano en mano, puede favorecer las fracturas y no contribuye a su desarrollo psicomotor.



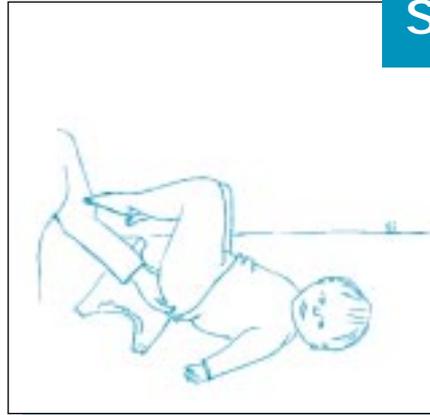
El bebé pequeño, debe ser manipulado con cuidado y por pocas personas, sobre todo los primeros tiempos. Para sostener al bebé, debe asegurarse que la cabeza y el tronco estén siempre en el mismo eje.

Para asegurar una buena alineación, pasar una mano sosteniendo la pelvis desde el sacro y, la otra, sosteniendo la cabeza.

NO



SI



También es conveniente confeccionar un sostén para que el niño sea trasladado o levantado “en bloque” desde el sostén, con bajo riesgo, en vez de tomarlo directamente con las manos sobre el cuerpo. Puede ser de plástico, cartón, u otro material maleable.

Para cambiarle los pañales, el bebé puede permanecer sobre una superficie dura, pero en ese caso es conveniente que esté sostenido por un rodete acolchado, de plástico o polietileno. Las ropas deben ser amplias, favoreciendo los movimientos de brazos y piernas.

¡Nunca debe tomarse el bebé por las piernas ni los pies!

Los parientes y seres queridos que van a estar en contacto con el bebé, deben ser informados e instruidos sobre el problema del bebé y la forma de evitar fracturas.

Esto no quiere decir que no deba ser tocado ya que el contacto físico promueve su desarrollo normal.



LA ALIMENTACIÓN

La alimentación del bebé debe ser la recomendada para niños normales: pecho hasta los seis meses y, luego, incorporación paulatina de todos los alimentos. El niño no requiere más calcio que el que requiere cualquier otro niño. La leche de madre tiene la cantidad suficiente de Vitamina D que el niño necesita. Exponerlo al sol de mañana en forma regular.

A cada edad, debe procurarse que el niño haga una vida lo más parecida posible a la normal, sobre todo desde el punto de vista de la movilidad y desde el punto de vista social.

LA ACTIVIDAD FÍSICA

A través del movimiento activo se logra mejorar el estado muscular, se previenen contracturas por posturas incorrectas y el consecuente dolor, y se facilita el desarrollo psicomotor adecuado.

El programa debe iniciarse tempranamente para lograr los mejores resultados y debe establecerse bajo la supervisión de un profesional experimentado.

Se consideran 3 aspectos:

- cuidar la postura
- estimular la actividad física
- favorecer el desarrollo psicomotor y funcional



CUIDAR LA POSTURA

Desde el nacimiento hay que cumplir con el cuidado de la postura evitando deformidades articulares por malas posiciones adquiridas por el niño.

NO



Ya sea acostado o sentado, siempre se debe tratar de mantener alineada la cabeza con los hombros, con libertad para girarla hacia uno y otro lado. **Es importante evitar la inclinación de la cabeza hacia los costados por tiempo prolongado.**

También hay que cuidar la posición de las piernas, no deben estar permanentemente flexionadas y abiertas, es necesario el uso de almohadas a los costados, evitando la apertura máxima de las caderas.

Cuando el niño está sentado, es importante asegurarnos del correcto apoyo del tronco y alineación de la cabeza.

SI



Se deben utilizar elementos confortables y debidamente acolchados, pero evitando soportes laterales muy altos que impidan la libertad de movimiento de brazos y piernas. Los soportes (por ejemplo baby-sit) deben ser rígidos. Los de tela no resultan adecuados.



ESTIMULAR LA ACTIVIDAD FÍSICA

Hay que promover la actividad física tempranamente para prevenir la atrofia muscular por desuso. Las limitaciones y cuidados excesivos favorecen la atrofia y aumentan la debilidad muscular, especialmente del tronco y piernas, retrasando el desarrollo psicomotor del niño.

El kinesiólogo deberá realizar un plan de ejercicios individualizado para cada niño, considerando la edad, estado motor-funcional y severidad de la OI. La natación es el mejor deporte para los niños con OI.



Los padres serán entrenados para el manejo y aplicación del plan, el cual deberá ser cumplido diariamente en su domicilio, varias veces al día y por tiempos cortos cada vez.

No a la movilización pasiva; si al estímulo para el movimiento activo y voluntario del niño, ya sea con ejercicios o juegos; siempre debe ser realizado **activa y voluntariamente** por el niño.

Es aconsejable el uso de juguetes muy livianos como globos o juguetes inflables.

“El adecuado estado físico del niño es importante independientemente de la posibilidad de marcha a corto o largo plazo”

FAVORECER EL DESARROLLO PSICOMOTOR

Las mejores condiciones musculares y posturales le van a facilitar al niño el desarrollo psicomotor en el cumplimiento de diferentes etapas: sostén de la cabeza, control



del tronco, rolar, sentarse con y sin sostén, gatear, pararse y caminar.

Por supuesto, el nivel de desarrollo y el tiempo para el logro dependerá, en cada niño, de 2 factores:

1. Severidad de la enfermedad
2. Estímulo que se vaya generando a través de pautas que se le darán a los padres en cada una de las etapas, teniendo en cuenta los cuidados necesarios, evitando los riesgos propios dados por el movimiento.

FAVORECER EL DESARROLLO FUNCIONAL

El desarrollo funcional le va a permitir al niño mayor libertad para los juegos o actividades cotidianas. La independencia para los cambios de posición, sentarse solo, traspaso y manejo de la silla de ruedas, así como en los casos en que el niño tiene posibilidades de caminar, se logra desarrollando las adecuadas condiciones físicas.

Es necesario el entrenamiento para el uso de ortesis y/o elementos de descarga si están indicados.

Cuando el niño logra la bipedestación y está en condiciones de iniciar **“la marcha”**, es de vital importancia que los padres sepan que las caídas son frecuentes y riesgosas.

Para cualquier actividad es necesario comenzar a condicionar al niño desde muy pequeño.

Las recomendaciones kinésicas de triciclo, bicicleta o cualquier elemento de traslado es particular en cada caso. Hay algunos juegos, como los autos a pedal que se venden en las jugueterías,



que refuerzan los músculos de las piernas sin mayor riesgo de fracturas.

La natación es una actividad beneficiosa. Para que el niño practique natación de grande, es necesario favorecer el placer por el agua desde pequeño, a través de juegos durante el baño.

LOS CUIDADOS ORTOPÉDICOS

La deformación de los ejes de los huesos, aumenta el riesgo de fracturas. En estos casos, debe recurrirse a la cirugía preventiva, colocando clavos de acero en la médula de los huesos; ésto permite mantenerlos alineados en sus ejes y aumentar la resistencia a las fracturas, permitiendo mucha mejor movilidad del niño. La colocación de clavos intramedulares es un avance importante en el tratamiento de esta condición. Además, el uso de ortesis livianas permite alinear los ejes de los miembros y dar mejor soporte.

La columna se controlará cuidadosamente evitando la escoliosis por alteración de la postura en las posiciones de acostado, sentado o parado.

Hay formas de OI en que es imposible evitar algunas fracturas y los objetivos del seguimiento son más modestos que en otros niños. Los padres no deben sentirse culpables porque no pueden evitar TODAS las fracturas.

En TODAS las formas de OI, el número de fracturas disminuye con la edad. La fragilidad de los huesos disminuye con la pubertad, debido a la aparición de las hormonas sexuales que aumentan la resistencia de los huesos.

¿HAY DROGAS PARA TRATAR LA OI?

La OI es la enfermedad en que se ha utilizado mayor número de medicamentos.

Actualmente se utilizan drogas que inhiben la reabsorción del hueso y de esta manera aumentan la resistencia. Al ser drogas de reciente uso deben aplicarse con cuidado bajo un protocolo de investigación.



LO MÁS IMPORTANTE

Durante toda la vida del niño, tanto los padres como el equipo de salud, deben tener como objetivo principal del tratamiento, lograr que el niño adquiriera el mayor grado de AUTONOMÍA posible. En cada caso, en cada etapa en que haya que tomar una decisión, éste debe ser el objetivo final orientador.

Otro proceso importante es el traslado del niño a la escuela. Se debe tratar de lograr que el niño tenga la mayor autonomía posible. Si el niño no puede caminar, los autos de juguete accionados por batería pueden ayudarlo a trasladarse con gran autonomía, pero tiene la limitación del riesgo en las grandes ciudades.

La OI no afecta el desarrollo intelectual normal. El niño con OI debe concurrir a la escuela. Los padres y el pediatra deben mantener un diálogo permanente con los maestros para favorecer la adaptación y realizar las modificaciones necesarias en la escuela.

En la adolescencia aparece la sexualidad del niño como tema central, al igual que el proyecto de vida futuro y la inserción laboral. Si el niño tiene dificultades definitivas en la marcha y se piensa que va a necesitar silla de ruedas, es importante pensar en la formación y orientación laboral vinculada a tareas en posición sentada.

Debe recordarse que así como el niño con OI tiene el riesgo de fracturas, también tiene el riesgo de ser criado con sobreprotección y privado de ciertos juegos en forma innecesaria, sólo por miedo de los padres. Debe haber un delicado equilibrio que los padres aprenderán a encontrar.



ATENCIÓN MÉDICA



Es conveniente que los niños con OI cuenten con los siguientes servicios médicos:

- 1- Un pediatra de cabecera
- 2- Un equipo de salud que tenga experiencia en el tratamiento de estos niños. Los equipos, generalmente, están en las grandes ciudades y es muy importante que haya una fluida comunicación entre este equipo y el pediatra de cabecera. Para ello, tanto unos (pediatras) como otros (equipo de expertos en OI), deben comunicarse entre ellos por escrito, por carta o con cualquiera de los abundantes medios de comunicación de los que se dispone hoy en día. En este equipo debe haber un ortopedista infantil con experiencia en el tratamiento de niños con osteogénesis imperfecta, quien se comunicará con el traumatólogo de la zona de residencia, para el manejo de las fracturas.
- 3- Los padres del niño con OI deben tener una consulta con un experto en genética médica con experiencia en la enfermedad, para que asesore a los padres sobre el riesgo de tener otro hijo afectado. Este riesgo puede ser alto si uno de los padres es afectado de OI. En los casos en los cuales los padres no están afectados y el niño es el primer caso, el riesgo de tener la enfermedad en los hermanos es bajo. Por lo tanto, es necesario repetir este asesoramiento al niño con OI cuando sea adulto, para que conozca los riesgos en su propia descendencia.



DÓNDE RECURRIR

Si Ud. no tiene a quién consultar, llame o escriba al:

**EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO DE ATENCIÓN
DE NIÑOS CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA**
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) Ciudad de Buenos Aires - Argentina
Tel.: (54-11) 4308-5323
Fax: (54-11) 4308-5325
E-mail: hlejarraga@garrahan.gov.ar

Grupo de Atención Multidisciplinaria de Displasias Esqueléticas

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Fundación Hospital de Pediatría

Documento producido por los Dres.:

<i>Horacio Lejarraga</i>	<i>Servicio de Crecimiento y Desarrollo</i>
<i>Virginia Fano</i>	<i>Servicio de Crecimiento y Desarrollo</i>
<i>Horacio Miscione</i>	<i>Servicio de Ortopedia</i>
<i>Cristina Barreiro</i>	<i>Servicio de Genética</i>
<i>Gabriela Obregón</i>	<i>Servicio de Genética</i>
<i>Susana Buceta</i>	<i>Servicio de Kinesiología</i>
<i>Luisa Giorgetti</i>	<i>Servicio de Kinesiología</i>
<i>Hernán Mendilaharzu</i>	<i>Servicio de Endocrinología</i>
<i>María Rosa Germ</i>	<i>Cuidados Paliativos</i>
<i>Victoria Da Cunha</i>	<i>Cuidados Paliativos</i>

Ilustraciones:

Paula Adamo

Secretaría:

Paula Barredo

Diseño e Impresión:

Arte y Letras (tel. 49 51 40 93)

