



Osteogénesis Imperfecta

La osteogénesis u osteogenia imperfecta (OI) es una enfermedad congénita, lo que quiere decir que está presente al nacer.

Es un trastorno en el cual los huesos se fracturan con facilidad. Algunas veces, los huesos se fracturan sin un motivo aparente.

La OI también puede causar músculos débiles, dientes quebradizos, una columna desviada y pérdida del sentido del oído.

La OI puede variar desde leve hasta severa y los síntomas varían de una persona a otra. Un individuo puede tener apenas algunas fracturas o alcanzar varios cientos de fracturas en toda la vida. No existe una cura total, pero los síntomas pueden controlarse. Los tratamientos incluyen ejercicio, analgésicos, fisioterapia, ayudas técnicas (sillas de ruedas, bastones, ortesis, etc), aparatos dentales y cirugía.

Tipos de Osteogénesis Imperfecta:

TIPO I

- * Es la forma más frecuente y benigna de la enfermedad.
- * No hay fracturas al nacer.

TIPO II

- * Con frecuencia es mortal o la muerte se da poco después del nacimiento y por problemas respiratorios.
- * La prevalencia es de un nacido por cada veinte mil nacidos

TIPO III

- * Los huesos se fracturan con facilidad.
- * Variedad progresiva deformante articular en la tibia y el fémur.
- * Mayor fragilidad ósea
- * Crecimiento óseo pobre
- * Talla baja.

TIPO IV

- En cuanto a su gravedad se encuentra entre el Tipo I y III.
- Se fracturan con facilidad, sobre todo antes de la pubertad.

Causas

Con frecuencia es causada por un defecto en un gen que produce el colágeno tipo 1, un pilar fundamental del hueso. Existen muchos defectos que pueden afectar este gen y la gravedad de esta enfermedad depende del defecto específico de dicho gen.

Una persona con osteogénesis imperfecta tiene un 50% de posibilidades de transmitirle el gen y la enfermedad a sus hijos.

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad autosómica dominante, lo que quiere decir que usted la padecerá si tiene una copia del gen.



Síntomas



Todas las personas con osteogénesis imperfecta (OI) tienen huesos débiles, lo cual las hace susceptibles a sufrir fracturas. Las personas con OI generalmente tienen una estatura por debajo del promedio (estatura baja). Sin embargo, la gravedad de la enfermedad varía enormemente.

Los síntomas clásicos abarcan:

- * Esclerótica Azul (Tinte azul en la parte blanca de los ojos)
- * Fracturas óseas múltiples
- * Pérdida temprana de la audición (sordera)
- * Hipermovilidad y pies planos (Debido a que el colágeno tipo 1 también se encuentra en los ligamentos, las personas con OI a menudo tienen articulaciones flexibles).
- * Algunos tipo de OI también llevan al desarrollo deficiente de los dientes.

Los síntomas de las formas más severas de OI pueden abarcar:

- * Brazos y piernas arqueadas
- * Cifosis (curvatura en forma de "C")
- * Escoliosis (curvatura de la columna en forma de "S")

Osteogénesis Imperfecta

Pronóstico

La recuperación de una persona depende del tipo de osteogénesis imperfecta que tenga:

- Tipo I: La expectativa de vida es normal.
- Tipo II: Generalmente lleva a la muerte en el primer año de vida.
- Tipo III: Presentan muchas fracturas en el comienzo de su vida y pueden sufrir graves deformidades óseas. Muchos quedan limitados a una silla de ruedas y generalmente tienen una expectativa de vida cerca de lo normal.
- Tipo IV: es similar al tipo I, aunque las personas necesitan muletas o dispositivos ortopédicos para caminar. La expectativa de vida es normal o cerca de lo normal.

Existen otros tipos de osteogénesis imperfecta, pero ocurren con muy poca frecuencia y la mayoría se consideran subtipos.

Tratamiento

Es importante enfatizar que el tratamiento mejora la calidad de vida pero aún no existe una cura total para la osteogénesis imperfecta; sin embargo, hay tratamientos específicos que pueden reducir el dolor y las complicaciones asociadas con esta enfermedad.

Los bisfosfonatos son medicamentos que se han estado usando y han demostrado ser muy valiosos en la disminución de los síntomas, particularmente en niños. Estos medicamentos pueden incrementar la fuerza y densidad del hueso y han mostrado que reducen considerablemente el dolor óseo y la tasa de fracturas, en especial en los huesos de la columna.

Los ejercicios de bajo impacto, como la natación, mantienen los músculos fuertes y ayudan a conservar los huesos también fuertes. Estos ejercicios pueden ser muy benéficos y se deben fomentar.

En los casos más severos, se puede considerar la posibilidad de la cirugía para colocar varillas metálicas en los huesos largos de las piernas, con el fin de fortalecer el hueso y reducir el riesgo de fractura. De igual manera, el uso de dispositivos ortopédicos (abrazaderas) puede ser útil para algunas personas.

La cirugía reconstructiva se puede necesitar para corregir cualquier tipo de deformidades. Este tratamiento es importante debido a que las deformidades, como las piernas arqueadas o un problema en la columna, pueden afectar en forma considerable la capacidad de una persona para moverse o caminar.

Sin importar el tratamiento, las fracturas ocurren y la mayoría cicatriza rápidamente. Se debe limitar el tiempo con la férula o yeso, dado que se puede presentar pérdida ósea (osteoporosis por desuso) cuando no se utiliza o moviliza una parte del cuerpo durante un período de tiempo.

Muchos niños con osteogénesis imperfecta desarrollan problemas de imagen corporal a medida que llegan a sus años de adolescencia. El equipo multidisciplinario pueden ayudarles a adaptarse a la vida con esta enfermedad.

Posibles complicaciones

Las complicaciones se basan en el tipo de OI y a menudo, están relacionadas directamente con los problemas de huesos débiles y fracturas múltiples.

Las complicaciones pueden abarcar:

- Pérdida de la audición (común en el tipo I y III)
 - Insuficiencia cardíaca (tipo II)
 - Problemas respiratorios y neumonías debido a deformidades en la pared torácica
 - Problemas con la médula espinal y el tronco encefálico
- Deformidad permanente

Cuándo contactar a un profesional médico

Las formas severas generalmente se diagnostican temprano en la vida, pero es posible que los casos leves no se detecten hasta una etapa posterior. Solicite una cita con el médico si usted o su hijo presentan síntomas de esta afección.

Prevención

Se recomienda la asesoría genética para las parejas que estén planeando un embarazo si hay antecedentes familiares o personales de esta afección.