

Sobre la osteogénesis imperfecta (OI)



Entender la OI Tipo I

Explicaciones sobre el tipo más leve
de osteogénesis imperfecta



AHUCE

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Contenidos

Introducción	3
¿En qué consiste la OI tipo I?	4
Signos y síntomas de la OI tipo I	5
Diagnóstico	8
Manejo y tratamiento de niños que tienen osteogénesis imperfecta tipo I	10
Manejo y tratamiento de adultos que tienen osteogénesis imperfecta tipo I	14
Aspectos sociales, emocionales y familiares	19
Informar al entorno	19
Falsas acusaciones de malos tratos	20
Tener hijos	21
Relaciones interpersonales	22
Vida familiar	23
Sobre este documento	25
Cláusula de exención de responsabilidad	26
Otros materiales de referencia	26

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad congénita caracterizada por las fracturas óseas frecuentes. La presentación clínica de la OI es extremadamente variable, con rasgos y síntomas que van desde muy leves a muy graves. Además de fracturas, las personas que tienen OI presentan frecuentemente falta de tono muscular, hiperlaxitud en las articulaciones, escoliosis, dentinogénesis imperfecta (DI) y pérdida de audición. Comúnmente se emplea un sistema de clasificación por tipos para describir el grado de afectación de cada persona. La osteogénesis imperfecta tipo I es la forma más leve de OI, y también la más frecuente. Se calcula que entre el 50 y el 60 por ciento de afectados por la patología tienen osteogénesis imperfecta del tipo I.

La osteogénesis imperfecta tipo I puede presentar las características de lo que se ha dado en llamar «una enfermedad invisible», ya que con frecuencia pasa desapercibida ante los ojos del observador no familiarizado con la patología.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

¿En qué consiste la OI tipo I?

Casi todas las formas de OI, desde las más leves hasta las más graves, están causadas por una mutación genética de carácter dominante que afecta la capacidad del organismo de producir colágeno de tipo 1. En el organismo hay diversas clases de colágeno, pero hasta ahora solo el colágeno tipo 1 ha sido vinculado a la osteogénesis imperfecta. El colágeno tipo 1 es la principal proteína que forma la matriz ósea, y también resulta esencial para la formación de otros tejidos conjuntivos, como los tendones y los ligamentos. Cuando una persona tiene problemas para producir colágeno tipo 1, sus huesos serán frágiles y se fracturarán con facilidad.

La OI tipo I es diferente de otros tipos de OI en un aspecto fundamental: una persona con OI tipo I produce, por lo general, **colágeno tipo 1 normal, no alterado**, pero aproximadamente la mitad de la cantidad que necesita un organismo sano. En cambio, las personas que tienen OI de los tipos II, III o IV (las formas moderadas y graves de OI) producen, también en niveles bajos, **colágeno tipo 1 anormal, alterado**.

Signos y síntomas de la OI tipo I

La osteogénesis imperfecta puede afectar de forma muy diversa, y presentarse con gran variación de una persona a otra. Se pueden dar grandes diferencias incluso entre afectados con OI tipo I que pertenezcan a una misma familia. A continuación presentamos una lista de signos y síntomas que pueden ser comunes a las personas con este tipo de OI. Los afectados con OI del tipo I pueden tener algunas de estas características (no necesariamente todas):

- ✓ Huesos frágiles con tendencia a la fractura. La mayor parte de las fracturas se presentan antes de la pubertad y, posteriormente, al llegar a una edad avanzada.
- ✓ Predisposición a otros tipos de lesiones del tejido conjuntivo, tales como dislocaciones.
- ✓ Tendencia a la aparición de hematomas en la piel.
- ✓ Estatura variable pero, por lo general, por debajo del promedio correspondiente a la edad. En la edad adulta, la estatura puede ser similar, o quizá algo inferior, a la de otros miembros de la familia que no estén afectados.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

- ✓ Articulaciones sueltas, debilidad muscular y ligamentos hiperlaxos.
- ✓ Con frecuencia hay curvatura de la columna vertebral (escoliosis), pero tiende a ser leve.
- ✓ La esclerótica (el blanco de los ojos) suele tener un tono azul o grisáceo claramente perceptible.
- ✓ La forma de la cara suele ser ovalada o ligeramente triangular.
- ✓ Las deformidades óseas son inexistentes o mínimas, y suelen ser consecuencia de fracturas.
- ✓ Es posible que haya una dentinogénesis imperfecta (DI) asociada.
- ✓ Es posible que se produzca pérdida de audición, que suele presentarse tras la pubertad, en la primera fase de la etapa adulta, o incluso antes.

Hay personas que, pese a tener osteogénesis imperfecta tipo I, están muy levemente afectadas y probablemente no sufran nada más que unas pocas fracturas a lo largo de su vida. Tienen una estatura media o por encima de la media, pueden caminar y correr sin problemas, y presentan únicamente algunos signos externos de OI, como las escleróticas

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

azules y la hiperlaxitud articular. De hecho, algunos afectados del tipo I son tan leves que no son diagnosticados hasta que llegan a la adolescencia o a la edad adulta, y en ciertos casos solo después de que sus propios hijos hayan sido diagnosticados con OI tipo I.

Hay afectados de tipo I que tienen síntomas mucho más distintivos: pueden llegar a sufrir docenas de fracturas, usar silla de ruedas, andadores o muletas; también puede que sean más bajos que el resto de su familia y que necesiten tratamientos específicos, como por ejemplo, clavos en los huesos largos (véase texto al respecto más abajo).

En la mayoría de los casos, parece que las personas con osteogénesis imperfecta del tipo I experimentan menos fracturas después de la pubertad, cuando los huesos dejan de crecer con tanta rapidez. Con todo, el error genético sigue ahí, y los adultos con OI del tipo I han de ser conscientes de la forma en que la patología puede afectarlos a lo largo de toda su vida. Este aspecto resulta especialmente importante para las mujeres afectadas cuando llegan a la menopausia, y para hombres mayores de 50 años. La densidad ósea de los afectados será siempre inferior a la densidad ósea de las personas con huesos sanos.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Diagnóstico

Los bebés que tienen osteogénesis imperfecta del tipo I pueden nacer con fracturas, o sin ellas. El bebé puede presentar otros signos externos de OI, tales como escleróticas azules o articulaciones hiperlaxas, pero tales signos a veces pasan desapercibidos en familias que no tienen historial de la enfermedad y no la conocen. Por otro lado, las escleróticas azules pueden presentarse también en bebés sanos de menos de 18 meses de edad. Un niño con OI tipo I puede sufrir su primera fractura durante la ejecución de cualquier actividad ordinaria: cambio de pañal, examen médico o caída intrascendente del niño cuando está aprendiendo a caminar. Hay otros niños con OI del tipo I que pueden llegar a la edad escolar sin haber experimentado nunca ninguna fractura; entonces, cuando comienza una etapa de mayor actividad física, deporte y salidas recreativas, las fracturas pueden empezar a presentarse.

Con frecuencia, el que se produzca una fractura tras un pequeño trauma, o sin trauma aparente, es la primera prueba de que nos encontramos ante un caso de osteogénesis imperfecta. Para obtener un diagnóstico de la patología, los médicos buscan, además, otros rasgos clínicos de OI, incluyendo el examen de radiografías para intentar obtener alguna evidencia de fragilidad ósea, y la preparación de un historial clínico familiar para determinar si hay otros miembros de la familia que pudieran tener antecedentes de

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

fracturas u otros síntomas propios de la OI. El diagnóstico de osteogénesis imperfecta se basa principalmente en criterios clínicos. Los exámenes de colágeno a partir de una biopsia cutánea o de un análisis de ADN obtenido a partir de una muestra de sangre pueden servir para confirmar un diagnóstico de OI en la mayoría de los casos. En algunos casos, sin embargo, los resultados de los análisis son negativos aunque la persona esté afectada por la enfermedad. Hay que tener en cuenta también que existen formas especiales de osteogénesis imperfecta que no se deben a un defecto del colágeno, de modo que un resultado negativo del análisis genético nunca es concluyente, por lo que no sirve para descartar que haya OI.

Las familias en las que uno de los progenitores tiene osteogénesis imperfecta pueden realizar un examen prenatal de vellosidades coriónicas o una amniocentesis. No obstante, en la mayoría de los casos de OI tipo I, para obtener un diagnóstico certero en este tipo de análisis será preciso conocer de antemano la mutación genética que padece el progenitor afectado. Puede ser que una ecografía no sirva para detectar la OI tipo I en un feto, porque es probable que un niño con este tipo de OI no tenga fracturas ni deformidades óseas antes de nacer. Cuando no se desee (o no sea recomendable por alguna razón) hacer un diagnóstico prenatal, se puede extraer una muestra de sangre del cordón umbilical del niño y utilizarla para hacer un análisis de ADN. Si uno de los

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

progenitores tiene OI, se recomienda que el recién nacido sea debidamente examinado lo antes posible por un médico con conocimientos específicos sobre la patología. La información obtenida de este examen y de los posibles análisis servirá para que los padres puedan tomar decisiones informadas sobre los cuidados que necesita su hijo, y para proteger a la familia contra falsas alegaciones de abuso infantil, en caso de que se produzcan fracturas.

Manejo y tratamiento de niños que tienen osteogénesis imperfecta tipo I

Los aspectos fundamentales del tratamiento de un niño con osteogénesis imperfecta tipo I son el tratamiento de las fracturas, una dieta sana, fisioterapia para recuperar la fuerza y la movilidad después de una fractura o de una operación quirúrgica, así como un programa continuo de ejercicios y actividades seguras para desarrollar control muscular y ganar fuerzas. Como se sabe que una inmovilización prolongada puede debilitar la musculatura y los huesos, muchos especialistas en ortopedia prefieren mantener inmovilizadas las fracturas durante un tiempo muy breve, y colocar a continuación, lo antes posible, una férula ligera que se pueda retirar a voluntad para practicar ejercicio o terapia de rehabilitación. Tras una fractura, la fisioterapia, incluyendo el ejercicio en piscina, ayudará a reducir en todos los niños los desventajosos efectos de la inmovilización. Este tipo de actividad se recomienda incluso para niños muy levemente

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

afectados. Es preciso evitar la obesidad ocasionada por inactividad y por una alimentación inadecuada, ya que el exceso de peso influye negativamente sobre los huesos y limita aún más la movilidad. Para aprender a manejar la OI es importante aprender a desarrollar un estilo de vida sano.

La cirugía de enclavado intramedular, que consiste en insertar clavos estabilizadores en los huesos largos de las extremidades, es un procedimiento estándar en los niños con OI en cualquiera de estos dos supuestos: 1) para reducir una fractura especialmente grave, o 2) para enderezar y reforzar un hueso que, por estar muy curvado, se fracture con frecuencia. Muchos niños con osteogénesis imperfecta tipo I tienen deformidades tan escasas que no precisan de cirugía de enclavamiento, a no ser que se presente una fractura particularmente grave. Lo que sí ocurre con algunos niños con OI tipo I es que sufren fracturas repetidas, a consecuencia de las cuales se produce una deformidad progresiva de los huesos largos. En estos casos puede ser recomendable colocar un clavo en la extremidad deformada.

Algunos niños que tienen osteogénesis imperfecta tipo I sufren retraso en ciertos hitos de desarrollo motor, tales como ponerse en pie, gatear o caminar. Estos retrasos pueden ser debidos a las fracturas, al bajo tono muscular del niño, a la hiperlaxitud de las articulaciones o también al miedo del niño a moverse, por la experiencia de fracturas

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

previas. Tan pronto como se constate que existe retraso de desarrollo en este sentido se recomienda iniciar tratamiento de fisioterapia y ergoterapia. Los fisioterapeutas y ergoterapeutas son los encargados de instruir a los padres sobre las mejores formas de sostener y posicionar a su bebé, y sobre cómo animarlo a aprender nuevas habilidades. La mayoría de bebés con OI podrán, según su condición física, beneficiarse de los programas de intervención precoz que ofrezcan los servicios sociales de su comunidad.

También para los niños de más edad que tienen osteogénesis imperfecta tipo I, la fisioterapia y la ergoterapia constituyen recursos imprescindibles para lograr un máximo de funcionalidad y fuerza corporal. Aparte de la terapia, practicar regularmente algún tipo de ejercicio orientado hacia los intereses del niño sirve para fomentar su proceso de socialización con otros compañeros, ayuda a desarrollar masa ósea y fuerza muscular, y contribuye a que los niños mantengan un peso adecuado. La terapia en piscina y la natación son ejercicios especialmente buenos para niños con OI, ya que el entorno de menor gravedad reduce el riesgo de fracturas. Hay niños con OI tipo I que practican la natación, bailan, montan en bicicleta (normal o adaptada), y que participan en otros muchos tipos de actividades recreativas o competiciones. Para mantener a largo plazo la salud y la comodidad es importante desarrollar el hábito de proteger la columna. El dolor de espalda y las fracturas vertebrales por compresión se pueden minimizar si se presta la

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

debida atención a la utilización de técnicas adecuadas a la hora de levantar pesos, estirarse o sentarse, y si se evitan actividades que impliquen torsión o pinzamiento de la columna. También es conveniente proteger las articulaciones. Si bien la hiperlaxitud y la hiperflexibilidad que conlleva pueden resultar divertidas en la infancia, no hay que olvidar que en la edad adulta pueden llegar a desembocar en una dolorosa artritis. En cada caso particular, el médico o el terapeuta podrán indicar qué ejercicios resultan seguros para cada niño concreto.

Los niños con osteogénesis imperfecta tipo I pueden presentar problemas de alimentación, incluyendo dificultad a la hora de masticar y tragar alimentos de diversas texturas. En la edad adulta se pueden presentar problemas de reflujo gástrico. Un adecuado asesoramiento en materia de nutrición puede ayudar a solucionar los problemas de este tipo. También se aconseja una dieta alimenticia nutritiva, pero que no provoque obesidad.

Los bisfosfonatos (entre ellos, el pamidronato, el risedronato, el alendronato y el ácido zoledrónico) se emplean en la actualidad como medicamentos para el tratamiento de la osteogénesis imperfecta. Dependiendo en cada caso de la densidad ósea del niño y de su historial de fracturas, el tratamiento con bisfosfonatos puede ser conveniente. El médico será el que determine si el paciente ha de recibir o no este tipo de tratamiento medicamentoso.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Los niños con osteogénesis imperfecta tipo I deberían ser sometidos regularmente a examen para determinar si padecen otros problemas relacionados con la OI, como son pérdida de audición y escoliosis. Es recomendable comenzar con pruebas auditivas a cargo de un especialista cuando el niño haya cumplido un año, y repetir las periódicamente al menos cada tres años. Aproximadamente el 50 por ciento de las personas que tienen OI del tipo I experimentan pérdida de audición después de la pubertad o al comienzo de su vida adulta. Dependiendo de la gravedad de la pérdida de audición, el problema se puede tratar mediante audífonos o mediante intervenciones quirúrgicas (estapedectomías o implantes cocleares). Anualmente, el paciente debería someterse también a examen ortopédico para detectar una posible escoliosis. Este examen puede incluir, aproximadamente a partir de una edad de seis años, la realización regular de radiografías de columna.

Manejo y tratamiento de adultos que tienen osteogénesis imperfecta tipo I

La osteoporosis (baja densidad ósea) suele ser la consecuencia más generalizada de la osteogénesis imperfecta. Por ese motivo es fundamental que los adultos y adolescentes que tienen OI (tanto varones como mujeres) desarrollen una buena densidad ósea y prevengan la desmineralización a través de ejercicios regulares, un buen régimen alimenticio y, en ciertos casos, medicación. Se recomienda que los adultos con OI se

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

hagan una densitometría para determinar cuál es su situación de partida. Con los resultados de la primera densitometría, el médico podrá constatar si la densidad ósea varía a lo largo del tiempo, o no. Dos aspectos clave del manejo de la OI en la edad adulta son el mantenimiento de un estilo de vida sano y de un peso adecuado.

Además de ser importante para mantener una buena densidad ósea, el ejercicio es indispensable para conservar la fuerza, la funcionalidad del organismo y la salud en general. La natación y el ejercicio en piscina son modalidades de ejercicio excelentes y seguras para personas que tienen OI. También resultan apropiadas otras actividades deportivas, como la marcha (con o sin ayudas mecánicas), los ejercicios seguros de musculación con pesas y los deportes recreativos que no sean de contacto. En todo momento es importante proteger la columna vertebral y las articulaciones. Aprendiendo a mantenerse de pie en una postura correcta, a levantar objetos con cuidado y a evitar movimientos de torsión se reducirá la posibilidad de lesión. Los adultos con OI deberían solicitar de su ortopeda, de su fisioterapeuta o de otros profesionales con conocimientos concretos sobre la osteogénesis imperfecta que los ayuden a preparar un programa de ejercicio físico adecuado para mantenerse en forma.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Comer cantidades apropiadas (no excesivas) de alimentos ricos en calcio también ayuda a mantener la densidad ósea. Si bien los lácteos son la mejor fuente de calcio, el calcio también se encuentra en muchas verduras, en algunos frutos secos, en el tofu y en productos de alimentación que llevan calcio añadido, como algunos zumos de naranja y ciertos cereales. Los adultos con OI tienen las mismas necesidades de calcio que cualquier otro adulto. El consumo excesivo de calcio y suplementos alimentarios de calcio no es necesario ni está recomendado, ya que podría dar lugar a problemas de salud de otro tipo. El consumo de cafeína y de alcohol deberían mantenerse dentro de un margen moderado, ya que, tomados con exceso, ambos productos pueden causar pérdida de masa ósea si el organismo no dispone de la suficiente cantidad de calcio.

Algunos tipos de medicación, como los esteroides (por ejemplo, la prednisona) y los corticosteroides también contribuyen de forma significativa a la pérdida de masa ósea. En un informe médico estadounidense publicado en el año 2004, *Report on Bone Health and Osteoporosis (Informe sobre salud ósea y osteoporosis)* se revelaba que tanto fumar como inhalar humo de cigarrillo pasivamente no solo causan problemas respiratorios, sino también pérdida de masa ósea.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Muchos adultos con osteogénesis imperfecta se medican con bisfosfonatos (alendronato, risedronato, pamidronato, zoledronato...). Este tipo de medicación está recomendada para el tratamiento de la osteoporosis en personas adultas, y se suministra para prevenir la pérdida adicional de densidad ósea. Actualmente se están llevando a cabo diversos estudios clínicos para probar el tratamiento con bisfosfonatos específicamente en adultos con OI. También se están haciendo estudios de otros medicamentos y de su aplicación en adultos con OI (por ejemplo, la hormona paratiroidea Forteo®).

A muchas mujeres jóvenes con osteogénesis imperfecta les preocupa que, con la entrada de la menopausia, las fracturas puedan hacerse más frecuentes. A este respecto, la experiencia con mujeres postmenopáusicas con OI es muy diversa; algunas experimentan más fracturas, mientras que otras no. Las estrategias que se mencionaban más arriba para mantener la densidad ósea y un buen estado general de salud ayudarán a todas las mujeres a mejorar sus posibilidades de mantenerse activas y sanas hasta llegar a una edad avanzada. Es importante continuar practicando ejercicio durante toda la vida. Se debería consultar con el médico la necesidad de realizar densitometrías periódicas y la administración, en caso necesario, de medicamentos u hormonas para prevenir la desmineralización ósea.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Parece ser que los adultos con osteogénesis imperfecta tipo I tienen los mismos riesgos que cualquier otra persona de padecer problemas de salud comunes en el resto de la población, como son la diabetes, las enfermedades coronarias o el cáncer. Conservar un peso adecuado, practicar regularmente ejercicio físico, seguir una dieta sana y evitar comportamientos de riesgo (tales como fumar y consumir cantidades excesivas de alcohol) son cuestiones vitales para mantenerse en forma y con buena salud. Adicionalmente, las personas con OI que sean de estatura baja, que sufran escoliosis o que tengan el torso en forma de quilla deberían prestar especial atención a su salud respiratoria y someter regularmente a examen sus funciones respiratorias. Estos test respiratorios deberían repetirse cada dos o tres años, dependiendo del grado de escoliosis y de la gravedad de la deformación torácica. Se recomienda a todas las personas que tienen OI que combatan inmediatamente las infecciones de las vías respiratorias. Con frecuencia se recomienda también la vacunación contra la gripe y contra la neumonía.

Aspectos sociales, emocionales y familiares de la OI Tipo I

Informar al entorno

Como muchos afectados con osteogénesis imperfecta tipo I tienen un aspecto físico que no revela ninguna discapacidad, puede ser que las personas ajenas a su entorno no comprendan la patología o la consideren insignificante. Los padres se enfrentan a veces a la situación de ser considerados sobreprotectores cuando intentan transmitir a profesores o cuidadores instrucciones para prevenir posibles fracturas. A veces resulta conveniente reunirse con el personal docente y presentar información impresa y garantizada (como pueden ser los folletos informativos editados por la asociación nacional de OI) o una breve carta del médico del niño indicando escuetamente el diagnóstico de osteogénesis imperfecta y apuntando las precauciones que sean necesarias. Es importante establecer algún sistema para garantizar que, incluso en caso de ausencia del profesor tutor del niño, el profesor sustituto y el resto del personal docente sepan que tienen en clase a un niño con OI.

Al mismo tiempo es importante que tanto los hermanos como los compañeros del niño reciban información (adecuada para su edad) de lo que es la osteogénesis imperfecta. Muchas veces, los compañeros de clase se asombran de que el niño con OI tipo I, cuyo

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

aspecto físico no revela ninguna discapacidad, no asista a las clases comunes de educación física, haga en esas horas ejercicios especiales y no pueda participar en deportes de contacto. En ocasiones, los niños con OI leve son tildados de perezosos, de torpes o incluso de mentirosos cuando sufren una lesión. En la mayoría de los casos, obviamente, tales acusaciones se deben al desconocimiento, no a la mala voluntad. Una buena idea en el caso de niños pequeños sería que el niño con OI o sus padres hicieran ante la clase, al empezar el curso, una pequeña presentación sobre la osteogénesis imperfecta. Utilizando imágenes adecuadas y presentando objetos familiares (férulas, inmovilizaciones) en un entorno distendido y lúdico, se consigue llegar muy bien al público infantil.

Falsas acusaciones de malos tratos

En ocasiones, los padres de niños con OI leve se tienen que enfrentar a sospechas e incluso acusaciones de malos tratos por sus frecuentes visitas de urgencia al hospital. Cuando exista un diagnóstico firme de osteogénesis imperfecta, las familias deberían solicitar del médico un informe en el que, además del diagnóstico, se incluyan posibles indicaciones concretas para el personal médico (precauciones en radiología, brevedad de las inmovilizaciones, utilización de férulas ligeras, necesidad de fisioterapia...). Se recomienda que los padres conserven copias de este informe siempre a mano (en el bolso,

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

en la bolsa de emergencia del niño, con la documentación familiar...), ya que puede ser necesario en el momento más inesperado.

Tener hijos

Normalmente, los adultos que tienen osteogénesis imperfecta tipo I conocen su enfermedad lo suficiente como para poder tomar una decisión informada a la hora de tener hijos. Cualquier persona con OI tipo I tiene un 50 por ciento de probabilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos. Esta probabilidad es la misma en cada embarazo. El niño normalmente heredará el mismo tipo de OI que su progenitor, pero es posible que los síntomas y la afectación del niño sean diferentes a los de su padre/madre. En algunos casos, el niño puede presentar síntomas más leves; en otros, síntomas más graves. Se recomienda a los adultos con OI tipo I que deseen tener hijos que consulten con un servicio de asesoría genética para estudiar las posibles opciones que tienen a su disposición, incluyendo el diagnóstico genético preimplantacional. Es recomendable someterse a un análisis de ADN o a una biopsia cutánea para determinar su propio tipo de OI *antes* de concebir un hijo, ya que esta información servirá para examinar al bebé cuando nazca —si los padres así lo desean— y comprobar o descartar que tenga OI. La osteogénesis imperfecta tipo I no parece afectar la fertilidad, ni predispone a las mujeres a ningún tipo especial de complicaciones durante el embarazo. Como los resultados de

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

estudios al respecto parecen confirmar que el embarazo y la lactancia pueden afectar la densidad ósea de la mujer e incrementar el riesgo de fracturas, resulta especialmente importante que las mujeres con OI tengan una dieta especialmente rica en calcio y hagan ejercicio durante el embarazo y en el periodo de lactancia.

Relaciones interpersonales

Las personas con osteogénesis imperfecta tipo I tienen que enfrentarse con frecuencia a la dicotomía de tener un aspecto físico absolutamente normal, pero saber que están afectados por una fragilidad física subyacente. En ocasiones resultará difícil decidir a quién quieren contarle detalles de su patología, especialmente en situaciones de contacto social o en el entorno laboral. Conforme la persona se va haciendo mayor pueden empezar a plantearse nuevas preocupaciones referidas a la propia fortaleza física y a los cambios personales. Esta situación puede afectar decisiones relativas a la vida familiar del afectado, a su hogar y a su trabajo. Muchos adultos con osteogénesis imperfecta tipo I recomiendan a otros afectados que se rodeen de una red personal de apoyo que sea efectiva.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Vida familiar

La osteogénesis imperfecta supone con frecuencia para las familias una complicación añadida por la inexistencia, en la mayoría de los casos, de personal especializado en OI en sus lugares de residencia. Esto implica que los afectados y sus familias suelen tener que desplazarse a otras localidades para recibir tratamiento. Las repercusiones de esta situación son las siguientes:

Por un lado, problemas de índole económica, por el sobregasto que suponen esos traslados.

En segundo lugar, el traslado para el tratamiento médico causa un trastorno de la rutina diaria para el afectado, sus cuidadores y los familiares más cercanos.

En tercer lugar, el afectado y sus familias tienen que adaptarse a una situación vital especial cada vez que se produce uno de esos traslados para tratamiento:

Si el afectado es un niño, faltará al colegio con demasiada frecuencia, lo que puede afectar a su expediente académico y a su entorno afectivo con los compañeros y con los profesores.

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Los padres, que normalmente son los que acompañan durante el tratamiento médico, también acusan estas ausencias en su entorno laboral.

Adicionalmente, en muchos casos los hermanos de los afectados pueden sufrir falta de atención por parte de unos padres volcados en el cuidado de su hijo con OI. Por otro lado, a veces los hermanos se ven en una situación de excesiva responsabilidad para su edad, como «cuidadores» de su hermano afectado.

Hay ocasiones en las que la familia al completo tiene una continua sensación de «no poder parar», y dejan de tener tiempo para sí mismos porque están volcados 24 horas al día y 365 días al año en el afectado. El que todo gire en torno al afectado supone una gran carga emocional para él y para cada uno de los miembros de la familia.

El exceso de protección provocado por el miedo a una nueva lesión implica, cuando el afectado se va haciendo mayor, un añadido en la lucha por la autonomía y la independencia (tanto para el afectado como para los padres y hermanos).

OI tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

Sobre este documento

El presente boletín se ha realizado tomando como base el folleto *Understanding Type I OI* publicado en inglés por la asociación estadounidense de osteogénesis imperfecta, OI Foundation, en su web: <http://www.oif.org/> (última consulta a fecha 27 de mayo de 2011). Este texto no es una traducción exacta, sino una adaptación, ya que ha sido modificado para adaptarlo a la realidad española. Se permite su difusión haciendo referencia a su procedencia.

La traducción, adaptación y edición de la presente versión española ha corrido a cargo de María Barbero, de la Asociación Nacional Huesos de Cristal de España (AHUCE, www.ahuce.org). La maquetación ha sido realizada por José Luis Palomar, miembro de Ahuce. El contenido del documento ha sido revisado por los siguientes especialistas:

Dra. Ana María Bueno, traumatóloga de referencia de AHUCE, médico especialista en cirugía ortopédica y traumatología, adjunta en el Hospital Universitario de Getafe (Madrid), dedicada a traumatología infantil.

Ana Duarte, fisioterapeuta de AHUCE. Especialista en Bobath.

Irene Domingo, psicóloga colaboradora de AHUCE.

Belén Chavero y María Asperilla trabajadoras sociales de AHUCE.

AHUCE agradece a estos profesionales su aportación personal para la ejecución de este boletín, y manifiesta expresamente también su agradecimiento a la asociación estadounidense OIF por la

Ol tipo I: Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta

importante labor que lleva a cabo elaborando y difundiendo documentación informativa sobre osteogénesis imperfecta.

Cláusula de exención de responsabilidad

El presente folleto se entiende únicamente como resumen informativo destinado a servir de orientación a padres, afectados y personas relacionadas con la osteogénesis imperfecta. Esta documentación no sustituye en ningún caso los consejos y las instrucciones que los pacientes reciban de sus médicos, fisioterapeutas y personal sanitario.

Los elaboradores del folleto no se responsabilizan de cualesquiera daños que pudieran sufrir los lectores al poner en práctica por su cuenta alguna sugerencia de las que se recogen aquí. En todo momento se indica expresamente que las personas con osteogénesis imperfecta deberán seguir en su tratamiento las instrucciones del personal sanitario especializado de su confianza.

Otros materiales de referencia

Para cualquier consulta relacionada con este folleto, o para solicitar más material informativo sobre la osteogénesis imperfecta, pueden ponerse en contacto con la Asociación Nacional Huesos de Cristal de España, AHUCE: ahuce@ahuce.org (c/ San Ildefonso 8, Bajo. 28012 Madrid. Tfno. 914678266 / 696939725).