

Hospital de Pediatría
Garrahan



Hospital de Pediatría
Garrahan

Servicio de
Crecimiento y Desarrollo

📍 Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) C.A.B.A.
República Argentina

☎ (+54 11) 4122-6000 int. 6220

🌐 www.garrahan.gov.ar

Esta publicación es un aporte para
la comunidad e instituciones de
salud editada por:

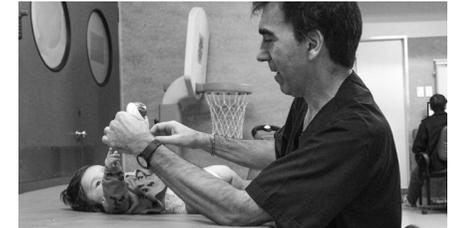
**Fundación
Garrahan**
30 AÑOS

☎ (+54 11) 4941-1333 / 4941-1276

✉ info@fhg.org.ar

f /FundacionGarrahan

🐦 @FundGarrahan



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Información para Padres, Familiares y Pacientes

www.garrahan.gov.ar

01.

LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

¿Qué es la Osteogénesis Imperfecta?

La Osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad cuyo principal problema es la fragilidad ósea.

El hueso normal está formado por una matriz ósea y fibras de colágeno, constituyendo un tejido sobre el cual se depositan minerales como el calcio y los fosfatos.

En la OI el problema no está en la matriz ósea ni en los minerales, sino en las fibras de colágeno que pueden estar alteradas tanto en la calidad como en la cantidad. Son esas variaciones en las fibras de colágeno las que determinan la distinta gravedad de la enfermedad.

Es la alteración en la estructura del hueso lo que produce la fragilidad ósea. Y si bien los huesos son frágiles, la capacidad de reparación en general no está perturbada y las fracturas sueldan bien.

¿Cómo se hereda la OI?

La OI es una condición genética. En la mayoría de los casos, la enfermedad se genera en forma espontánea, pero una vez contraída puede transmitirse a la descendencia. La OI es causada por un cambio en un gen que puede afectar la formación ósea, la resistencia ósea y la estructura de otros tejidos.

Es importante que los padres comprendan que nada de lo que hayan hecho durante la concepción o el embarazo ocasionó esta condición en su hija/o. El asesoramiento de un genetista puede ayudarlo a comprender la condición que su hija/o padece. Si piensa tener más hijos, un genetista puede ayudarlo a determinar la posibilidad de reincidencia de OI en su familia.

¿Es una enfermedad grave?

Hay muchas formas de OI de distinta gravedad. Es muy difícil predecir qué síntomas o complicaciones presentará su hija/o. Los signos y síntomas asociados con la OI son numerosos, pero rara vez se manifiestan en su totalidad en un mismo paciente. Por otro lado, cada paciente es diferente y el grado de presentación puede ser muy variable.

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 afectar seriamente la estatura, perturbar la marcha, la conformación del tórax, la alineación de los miembros y de la columna.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico de OI se realiza teniendo en cuenta los signos clínicos del paciente y los hallazgos en las radiografías. El signo clínico más común son las fracturas que aparecen en forma desproporcionada a los traumatismos o caídas.

Otros signos son el retraso del crecimiento, con baja estatura, escleras azules, incurvación de los huesos y la columna, hiperlaxitud de los ligamentos o las articulaciones. Hay niños que también tienen afectada la dentición y sus dientes pueden ser de color amarillento-grisáceo y pueden desgastarse y contraer caries muy fácilmente. Otra alteración posible es la disminución de la audición en pacientes adolescentes-adultos.

¿Qué síntomas podemos observar?

Los niños con OI pueden tener dolor frente a una fractura o sin evidencia de ella. La presencia de dolor puede ser aguda o crónica. El dolor puede existir desde el nacimiento. Puede ser difícil interpretar el dolor sobre todo en niños pequeños. Pero es importante saber que la dificultad para comunicarse verbalmente no invalida que experimenten dolor y requieran un tratamiento adecuado para aliviarlo. El dolor crónico no tratado puede tener efectos negativos en su desarrollo.

Otros síntomas que pueden tener los niños con OI son sudoración profusa y en los periodos con muchas fracturas pueden disminuir su ingesta alimentaria. Si presentan constipación pueden requerir tratamiento dietario y en algunos casos también pueden beneficiarse del uso de medicación.

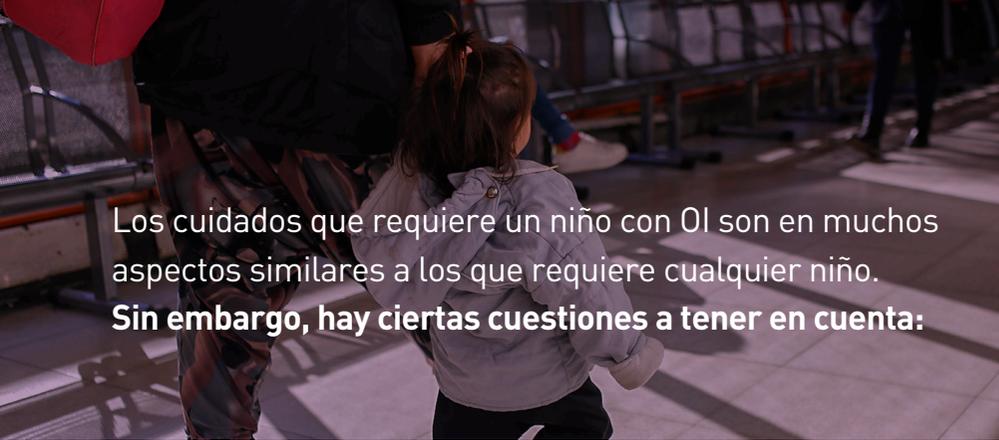


Una nota de precaución:

Normalmente la principal preocupación de un médico es el bienestar general del niño. El conocimiento de la OI no es tan difundido como todos quisiéramos, por lo que es posible que frente a un bebé o un niño con fracturas, algún profesional de la salud que no conozca el diagnóstico de su hijo pueda sospechar una situación de maltrato. Está preparado para contestar preguntas sobre la condición de su hija/o con calma y comprensión. Puede ser útil llevar con usted un resumen médico que explique la condición.

02.

¿QUÉ CUIDADOS NECESITA EL NIÑO CON OI EN EL HOGAR Y PARA SU TRASLADO?



Los cuidados que requiere un niño con OI son en muchos aspectos similares a los que requiere cualquier niño. Sin embargo, hay ciertas cuestiones a tener en cuenta:



Silla de auto y cochecito:

Como todo niño requerirá una silla de auto aprobada y colocada en el asiento trasero, para llevar a su bebé a casa al salir del Hospital y para todos los traslados posteriores. Busque una silla de bebé que se recline lo más posible, teniendo en cuenta que sea fácil colocar y sacar al niño de la silla. Puede ser necesario acolchar la silla y los cinturones para brindar una protección extra.

El cochecito debe poseer una base rígida y acolcharse debidamente. No se recomienda el uso de cochecito tipo paraguaitas debido que carecen de soporte para las piernas y proveen una mala posición para la columna y la cabeza.



Traslados dentro del hogar:

En las primeras etapas, sobre todo en los bebés con muchas deformidades de los huesos largos, puede ser útil una tabla acolchada para el traslado. Pero se debe tener en cuenta que no es necesario que permanezca todo el tiempo allí, sino que lo recomendable es estimularlo a que realice movimientos en forma independiente.



Manipulación y modificaciones en el espacio:

Dada las características clínicas de los niños con OI, principalmente la fragilidad ósea, hay ciertos cuidados que conviene que todo el que manipula un bebé o un niño con OI tenga en cuenta. Esto no quiere decir que el bebé no debe ser tocado, por el contrario el contacto físico y las demostraciones de cariño promueven su crecimiento y desarrollo. Los padres, familiares o personas a cargo del cuidado del niño serán en poco tiempo expertos con respecto a esta área, por lo que el equipo de salud y todo el que entra en contacto con el niño debe respetar las opiniones de la familia y de los pacientes mayores sobre la manipulación.

Recomendaciones generales:

- Tener especial cuidado en el manejo del bebé con OI, al levantarlo colocar una mano debajo de la cola y las piernas y la otra debajo de los hombros, cuello y cabeza. No levantarlo por las axilas ni tirando de los miembros.
- El lugar donde se desviste al niño requiere ser amplio y cómodo para evitar posibles golpes al quitarle la ropa.
- 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 y el moisés deben acondicionarse, acolchando toda la superficie.
- Cuando se sospeche una fractura, minimizar la movilización del miembro afectado.
- Nunca tirar, empujar, o doblar un miembro en posición incómoda para sacar una radiografía.



Cambio de pañales:

En el momento del cambio de pañales del bebé lo más importante es brindarle soporte adecuado y minimizar el riesgo de fracturas en los huesos largos de las piernas. Tener en cuenta que levantarlos de las piernas, como suele hacerse en otros niños durante el cambio de pañales, puede llevar a la fractura.

El siguiente método es el propuesto para bebés:

1. Desajustar el pañal que trae el bebé.
2. Introducir la mano por debajo de la parte inferior de la espalda.
3. Suavemente levantar la cola para retirar el pañal.
4. Sosteniéndolo aún con la mano debajo de la parte inferior de la espalda, limpiar la cola con la otra mano.
5. Poner el nuevo pañal por debajo, apoyar al bebé sobre la superficie y cerrar el pañal.

Para niños mayores, dado que puede resultar difícil levantarlos de la manera antes indicada, se sugiere el siguiente procedimiento:

1. Desajustar el pañal que trae el niño.
2. Girar al niño hacia un costado, manteniendo los brazos pegados al cuerpo.
3. Retirar el pañal viejo.
4. Limpiar al niño y colocar un pañal nuevo.
5. Volver a acostar al niño boca arriba y cerrar el nuevo pañal.

Siempre que esté movilizando o sosteniendo al niño, se sugiere hacerlo con los dedos extendidos y bien separados para brindar apoyo en la zona más amplia posible.

Los bebés con OI tienden a mantener sus brazos y piernas con una cierta apertura. Esta postura debe ser evitada, por lo tanto es conveniente siempre utilizar el pañal del menor tamaño posible.

Cuando un niño se encuentra con un yeso pelvipédico puede ser muy incómodo el cambio de pañal o sentarse para ir al baño, algunos padres eligen deslizar suavemente un apósito absorbente por debajo del niño y cambiarlo cuando se ensucia.



Ropa:

Muchos niños con OI sufren más el calor y los excesos de abrigo que otros niños y pueden sudar en forma excesiva. La ropa más cómoda parece ser la ropa liviana y de algodón. Busque o adapte la ropa con broches, velcros o botones al frente y en la entrepierna para simplificar el cambiado y la ida al baño.

Debe evitarse toda ropa que requiera tirar de los brazos o de las piernas para vestirse o desvestirse. Al estar vistiendo al niño debe prestarse especial atención a que los dedos de las manos y los pies no queden atrapados en la ropa. El empleo de ropa más amplia puede facilitar el proceso. Con ropa un talle más grande a veces es posible dar vuelta las mangas y con una mano tomar todos los dedos de las manos para guiar al brazo a través de la manga.



Baño:

Como en la mayoría de los bebés, la hora del baño, suele ser una de las actividades favoritas del niño y es un momento ideal para que el bebé con OI pueda comenzar a mover los miembros. La flotabilidad hace que el peso de los miembros resulte menor facilitando los movimientos.

En los niños que aún no se sientan, pueden ser útiles los apoyos tipo flotadores de goma o esponja ya que ayudan a su sostén durante el baño. En los niños que ya pueden permanecer sentados, pueden resultar de utilidad las sillas tipo aro de seguridad con sopapas antideslizables, o únicamente el aro de seguridad para el baño que consiste en un anillo circular con sopapas de succión que se adhieren al fondo de la bañera.



Cuidados posturales:

Es fundamental cuidar desde el nacimiento la postura de la niña/o para evitar deformidades articulares por malas posiciones adquiridas. Es importante variar las posturas de la niña/o hasta que pueda hacerlo por sí misma/o.

Para corregir la postura se recomienda el empleo de elementos adecuados confortables y debidamente acolchados, tales como almohadillas y rollos, pero evitando soportes laterales muy altos, ya que impiden la libertad de movimientos.

Ya sea acostado o sentado se debe tratar de mantener alineada la cabeza con los hombros, con libertad para girarla hacia uno y otro lado, evitando la inclinación hacia uno de los costados por tiempos prolongados, para prevenir deformidades posturales como tortícolis o achatamiento occipital.

Asimismo, las piernas no deben estar permanentemente flexionadas y abiertas para evitar alteraciones de la cintura pélvica, pudiendo ser necesario también el uso de almohadillas y rollos a los costados.

Favorecer el desarrollo funcional:

Desde las primeras etapas conviene que exista conciencia en los cuidadores sobre que el desarrollo de la funcionalidad es lo que le va a permitir al niño alcanzar la mayor independencia posible.

Esa independencia se irá alcanzando en diferentes medidas y tiempos de acuerdo a la edad y la gravedad de la condición, pero también de acuerdo al estímulo que se le vaya dando para la movilidad y adquisición de pautas madurativas.

Es importante encontrar un equilibrio entre la adecuada seguridad del niño y el desarrollo de sus habilidades motoras a través del juego y el movimiento.

La independencia para los cambios de posición, sedestación (sentarse solo), traspaso, y manejo de silla de ruedas, así como la marcha en los niños/as con posibilidades de caminar, se logra desarrollando adecuadas condiciones físicas. Todo aprendizaje se da en forma progresiva y para estimular cualquier actividad es necesario comenzar a estimular al niño/a desde pequeño/a.

03.

TRATAMIENTO Y CUIDADOS



¿Cómo se trata la OI?

En la actualidad no existe tratamiento curativo, pero sí un conjunto de medidas terapéuticas cuyo objetivo es lograr maximizar la función, disminuir la discapacidad y mejorar la calidad de vida.

Los ejes principales del tratamiento son:

Un programa de actividad física continuo y adecuado a las posibilidades de cada niño; prevención e inmovilización oportuna de las fracturas; tratamiento del dolor, y corrección quirúrgica de las deformaciones óseas. En los últimos años se han incorporado drogas antirresortivas (bifosfonatos como el pamidronato), reservadas para el tratamiento de las formas severas o con compromiso de columna. Adicionalmente, la adecuada alimentación y un estilo de vida saludable también favorecen el mejor pronóstico de esta condición.

Terapia física y Actividad física segura:

La kinesiología es uno de los pilares del tratamiento.

El objetivo es aumentar y mantener la función y promover la independencia para mejorar la calidad de vida en la infancia y la adultez. El plan kinésico tiene que ser individualizado, aplicado en forma precoz y con supervisión profesional.

En general, la terapia física comienza en edades tempranas para contrarrestar el retraso en las habilidades motoras debido a la debilidad muscular. A medida que el niño/a crezca y gane más independencia se beneficiará al realizar actividad física en forma segura y sostenida. La natación y la hidroterapia son especialmente beneficiosas para los niños y adultos con OI.

Prevención, detección y cuidado de las fracturas:

¿Cómo saber que un bebé con OI tiene una fractura?

En la mayoría de los casos su hija/o llorará repentina y fuertemente. Algunas veces puede que inclusive llegue a oír cuando el hueso se quiebre.

Si sospecha de una fractura primero intente calmar a su hija/o. Cuando haya cesado el llanto, muy despacio y cuidadosamente pruebe tocar o levantar cada extremidad para localizar la fractura.

Con las fracturas del brazo, muchas niñas/os sostienen el brazo lastimado contra su cuerpo para inmovilizarlo. En algunas fracturas, puede notarse hinchazón o calor en el área.

La mayoría de las veces las fracturas pueden ser identificadas en una radiografía, pero en algunas ocasiones son muy pequeñas (microfracturas) y no pueden ser detectadas, no obstante también requieren de tratamiento porque producen dolor.

¿Qué hacer cuando suceden fracturas?

Aunque se tomen todos los recaudos, hay que tener en cuenta que las fracturas son parte de la condición física de su hija/o y pueden ocurrir a pesar de los cuidados, por lo que no debe culparse a uno mismo o a quien haya estado con la niña/o cuando estas sucedan.

Por lo general, inicialmente los padres suelen llevar a la niña/o a un centro de salud inmediatamente después de que ocurre una fractura. A medida que los padres se familiarizan con la condición de su hija/o, y de acuerdo con la gravedad, pueden aprender el manejo en primera instancia de la fractura en el hogar.

Para aliviar la molestia inicial después de una fractura, será importante que le administren a la niña/o analgésicos según lo indicado por el médico.

Además de analgesia, las fracturas requieren de inmovilización. La inmovilización calma el dolor y ayuda a curar la fractura. Sin embargo, se prefieren inmovilizaciones livianas y por el menor tiempo posible, dado que las inmovilizaciones prolongadas aumentan la probabilidad de osteoporosis.

Debe evitarse este círculo:



Es útil que los padres aprendan a inmovilizar las fracturas, como tratamiento de las mismas y/o para traslado hasta el centro asistencial.

Los brazos muchas veces pueden inmovilizarse con el uso de un cabestrillo o vendándolo firmemente contra el cuerpo.

Los antebrazos pueden inmovilizarse temporalmente acolchando una revista con una toalla pequeña, envolviéndola alrededor del brazo y asegurándola con un vendaje.

Cuando existe fractura en una pierna, el niño en general tiende a apoyarla y flexionarla. Para inmovilizar una pierna rota puede colocarse dos (2) cartones largos a cada lado del miembro, o un cartón que pueda doblarse curvamente alrededor del mismo. Los cartones deben ser acolchados con algodones o con una tela suave. Luego envolver los cartones con una venda elástica.

Tratamiento del dolor

Frente a una niña/o con dolor es importante ver cuál es la causa y la intensidad del mismo para iniciar un tratamiento adecuado lo antes posible. Las niña/os pueden expresar su dolor en forma verbal recién entre los 2 y los 4 años de vida, por lo que, en los niños pequeños, son los padres y/o cuidadores los que reconocen el cambio de conducta como respuesta al dolor.

El equipo de salud puede ayudar al alivio del dolor no sólo con la indicación de analgésicos sino también brindando información adecuada a los cuidadores y enseñando al niño medidas sencillas para que pueda controlarlo. Existen estrategias farmacológicas y no farmacológicas para el alivio del dolor.

Corrección quirúrgica de las deformidades:

Por lo general se indica tratamiento quirúrgico con colocación de clavos endomedulares, cuando existen deformaciones importantes en los ejes de los huesos y/o fracturas agudas con desplazamiento.

El objetivo no es solo corregir las deformaciones, sino también reforzar al hueso frágil, ya

que la colocación de clavos de acero en la médula de los huesos permite mantenerlos alineados, y así aumentar la resistencia a las fracturas y mejorar la movilidad de la niña/o. Después de la cirugía está indicado colocar una inmovilización temporaria. La rehabilitación postquirúrgica debe comenzar lo antes posible para evitar la atrofia muscular y agravamiento de la osteoporosis.

La columna se controlará cuidadosamente en forma periódica. Deben evitarse las posturas que favorezcan el desarrollo de escoliosis o cifosis. El tratamiento de las deformidades comienza tempranamente, cuando la niña/o inicia la posición sentado. Se recomienda el uso de sillas con apoyo rígido e inclinación graduable. En pacientes con escoliosis grave o progresiva se indicará la estabilización quirúrgica de la columna por un equipo pediátrico especializado.

Medicación antirresortiva:

Aunque en la actualidad no existe una medicación curativa para esta condición, en pacientes con formas graves de OI o importante compromiso de la columna, se utilizan desde hace ya varios años los bifosfonatos, como el pamidronato. Su utilidad radica en la mejora de la densidad del hueso, la disminución de la frecuencia de fracturas y el alivio del dolor. Su administración es endovenosa y su utilización se realiza bajo protocolo por el equipo especializado.

Alimentación en la OI:

La alimentación de la niña/o con OI debe ser igual a la recomendada a cada edad para otras niña/os excepto que exista alguna dificultad. Se deben cubrir las necesidades básicas de vitamina D y calcio, en general esto se logra con un adecuado aporte de lácteos (a través del pecho materno u de otros lácteos según edad).

Se recomienda que la alimentación sea saludable, completa y variada: ayudará a prevenir algunas complicaciones asociadas con la OI como lo son el sobrepeso y la obesidad. El tamaño de las porciones siempre debe adecuarse al tamaño de la niña/o. La dieta rica en fibras y abundante ingesta de líquidos puede ser útil para prevenir y tratar la constipación.

Estilo de vida saludable

Llevar un estilo de vida saludable puede beneficiar el pronóstico de las personas con OI. Por este motivo es que, desde edades tempranas, conviene tener una alimentación saludable, practicar actividad física, mantener un peso adecuado al tamaño corporal, evitar el tabaquismo activo y pasivo, la ingesta excesiva de alcohol y cafeína que reducen la densidad ósea.

04.

LO MÁS IMPORTANTE

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

Otro proceso importante es el traslado de la niña/o a la escuela. Si no puede caminar solo en forma independiente, existen muchos dispositivos que pueden darle autonomía para la movilidad, además de los andadores y las sillas de ruedas, como son los autos a batería, patinetas, triciclos, etc.

Las niña/os con OI deben concurrir a escuela común. Como esta condición no se asocia con alteración intelectual, la niña/o con OI podrá desarrollarse adecuadamente en un entorno adecuado. Es importante que docentes y directivos escolares cuenten con esta información y exista diálogo con el equipo tratante. Los pacientes con OI en general no requieren adaptaciones curriculares, pero sí adaptación del programa de educación física.

En la adolescencia aparece la sexualidad como tema central, al igual que el proyecto de vida futuro y la inserción laboral. Es importante prestar especial atención al desarrollo de la vida cotidiana como individuo, especialmente a nivel de socialización e imagen física. Es fundamental generar acciones que tiendan a estimular la autonomía, la auto percepción de su enfermedad y la responsabilidad de sus acciones.

Debe recordarse que, así como la niña/o con OI corre el riesgo de fracturas, también corre el riesgo de ser criado con sobreprotección y privado de ciertos juegos, estímulos o participación social en forma innecesaria, solo por miedo de los cuidadores. Debe haber un delicado equilibrio entre riesgos y oportunidades, que los padres aprenderán a encontrar con el correr del tiempo.

Atención médica y acompañamiento del niño con OI y su familia

El enfoque terapéutico y los aspectos específicos del seguimiento necesitan adaptarse al contexto de cada niña/o y su familia a fin de mejorar la funcionalidad, independencia y sociabilización.

Como todo niña/o, las niña/os con OI deben tener su pediatra de cabecera. Pero dado lo compleja de esta condición, además se beneficiarán con la atención de un equipo multidisciplinario con experiencia en OI, integrado por pediatra, ortopedista, genetista, neumonólogo, kinesiólogo, dentista y especialista en cuidados paliativos.

Es muy importante que exista comunicación fluida entre el equipo multidisciplinario y el

pediatra de cabecera, así como con el traumatólogo de la zona de residencia del paciente para el manejo adecuado de las fracturas.

Los padres de las niña/os con OI deben tener una consulta con un experto en genética médica con experiencia en la enfermedad, para que los asesore sobre el riesgo de tener otro niño con OI. Este asesoramiento debe repetirse cuando el paciente es adolescente, para que conozca los riesgos en su propia descendencia.

Por otro lado, los primeros momentos, luego del nacimiento de una niña/o con OI, sobre todo si no existe historia familiar previa, pueden ser difíciles de sobrellevar para la familia, que debe aprender cómo manejar y criar una niña/o con OI.

En esta instancia puede que además de la orientación, asesoramiento y tratamiento médico adecuado, las familias se beneficien reuniéndose o poniéndose en contacto con otras familias cuyos hijos tienen cuadros similares.

