



6 DE MAYO: DÍA MUNDIAL DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

El próximo 6 de mayo se celebra el Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta (O.I), conocida como **“enfermedad de los huesos de cristal”**.

Innumerables eventos pondrán de manifiesto este día, el reconocimiento, apoyo y concienciación hacia las personas afectadas.

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad genética hereditaria, que hace que los huesos se rompan o fracturen fácilmente. Se puede presentar tanto en hombres como en mujeres y de cualquier raza. Sí se debe tener en cuenta que tendrá más probabilidades de padecerla una persona con familiares afectados.

La causa de la Osteogénesis Imperfecta (O.I.) se encuentra en un defecto genético que provoca una mala formación o una cantidad deficiente de colágeno, que es una de las proteínas más abundantes del organismo y cuya función es la de confeccionar o estructurar el tejido conectivo como la piel, cartílagos, huesos, tendones y órganos.

Según el Centro Nacional de Recursos sobre la Osteoporosis y las Enfermedades relacionadas con los huesos, existen al menos 8 tipos de O.I, que van desde formas más leves, cuyas personas desconocen que padecen una enfermedad hasta que un día sufren una caída o un golpe y se fracturan un hueso, hasta más severas y que cursan con complicaciones no sólo óseas sino pulmonares, cardíacas y neurológicas.

SÍNTOMAS:

Todas las personas afectadas de OI tienen huesos débiles y son propensas a sufrir fracturas y deformidades óseas.

Los síntomas clásicos:

- Tinte azulado en la esclerótica (parte blanca del ojo)
- Piel a la que le salen fácilmente hematomas
- Estatura baja (por debajo del promedio)
- Articulaciones flexibles (hipermovilidad)
- Debilidad muscular
- Cara en forma de triángulo. Frente prominente.

Los síntomas de las formas más graves pueden incluir:

- Brazos y piernas arqueados.
- Cifosis.
- Escoliosis.
- Dientes quebradizos.
- Pérdida de audición.

TRATAMIENTO:

La O.I es una condición progresiva y precisa un control de por vida con el objetivo de prevenir deformaciones y complicaciones.

Un equipo interdisciplinar de profesionales de la salud brindan asistencia para mejorar los resultados funcionales del afectado/a y proporcionar apoyo a los padres o familiares para que aprendan a atender las necesidades del enfermo/a. En este sentido las Asociaciones de personas afectadas así como la Sociedad de O.I son un recurso muy valorable.

No hay un tratamiento protocolizado, pero sí terapias específicas que pueden aliviar el dolor y las complicaciones que surjan:

- ✓ Se utilizan algunos fármacos (Bifosfonatos) que sirven para incrementar la fuerza y densidad de los huesos. Estos fármacos han mostrado reducir el dolor y la tasa de fracturas (especialmente en los huesos de la columna). Siempre indicado por personal cualificado.
- ✓ Los ejercicios de bajo impacto como la natación y terapias acuáticas mantienen los músculos y huesos fuertes.
- ✓ Terapia física y ocupacional. Debe ayudarse a los/as enfermos/as a ser independientes.
- ✓ Mantener peso saludable.
- ✓ Revisiones y cuidado dental.
- ✓ Dieta rica en frutas, verduras y granos integrales.
- ✓ Evitar el consumo de alcohol, tabaco y cafeína.

En los casos más graves se puede considerar la posibilidad de la cirugía para colocar varillas o dispositivos en los huesos largos de las piernas, esto al menos puede fortalecer el hueso y con ello reducir el riesgo de fracturas, o bien emplearla para corregir deformidades (piernas arqueadas por ejemplo o deformidades en la columna) que pueden interferir con la capacidad para desplazarse con relativa normalidad.

PREVENCIÓN:

Desde el Servicio de Promoción de la Salud (S.P.S.) queremos recomendar la petición, en tu Centro de Salud, del Consejo Genético para aquellas parejas que estén planeando un embarazo, en los casos en que hay antecedentes familiares o personales de la enfermedad.