

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

COMO ABORDAR UN NUEVO DIAGNOSTICO



**CONJUNTO DE HERRAMIENTAS
PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES
DE LA MEDICINA**

Agradecimientos y dedicatorias

Este conjunto de herramientas está dedicado a la memoria de Michael David Johnston (20/jun/1955-12/nov/2018). Cuando nació su hija Emma con OI de tipo IV, él y su esposa, Bonnie, repentinamente se encontraron inmersos en un mar de información nueva e incertidumbres. Si bien la OIF fue de una incommensurable ayuda en su experiencia con la OI, este recurso hubiera sido invaluable. Mike fue partícipe orgulloso de la junta directiva de la OIF entre 2001 y 2007. Fue un activista, un artista, un amigo querido y un maravilloso padre. Este conjunto de herramientas lo habría entusiasmado y se habría sentido honrado de ser parte de la dedicatoria.

Parte de este conjunto de herramientas está patrocinada por una donación in memoriam de la Asociación de Neonatólogos de Minnesota (Minnesota Neonatal Physicians)

Además, la OI Foundation quisiera agradecer a los doctores Bonnie Landrum, Michael Bober, Ricki Carroll, Richard Kruse, Jeanne Franzone, Joan Marini, Reid Sutton y Deborah Krakow, y a Tina McGreal, Nikki Watson, Deborah Fowler y Green Room Communications por su colaboración durante la elaboración de *Cómo abordar un nuevo diagnóstico: conjunto de herramientas para familias y profesionales de la medicina*. La OI Foundation espera que este recurso le sea útil a usted y a su familia. Recuerde que estamos a disposición para ayudar a la comunidad de familias con OI. Si tiene alguna pregunta o comentario sobre este documento, puede comunicarse con la OI Foundation. Escribanos a bonelink@oif.org.

Índice

| | |
|--|----|
| Carta de la directora general..... | 4 |
| Sobre este conjunto de herramientas..... | 5 |
| Mitos y realidades sobre la OI | 6 |
| Tabla de tipos de OI..... | 8 |
| Embarazo | 10 |
| Armado de su equipo de atención prenatal | 15 |
| ¡Nació el bebé! | |
| Consideraciones respecto de la atención de bebés con OI | 18 |
| Un recorrido por el entorno hospitalario | 20 |
| La vida en el hogar | |
| Manipulación | 23 |
| Asientos de seguridad y cama | 24 |
| Alimentación y vestimenta..... | 25 |
| Atención en el hogar en caso de fractura..... | 26 |
| Apoyo y salud mental | 30 |
| Acusaciones de maltrato infantil..... | 33 |
| Manejo del dolor y tratamientos | 33 |
| Para compartir con su médico | |
| Introducción y tabla de tipos | 37 |
| Toma de signos vitales y manipulación | 39 |
| Alimentación y cama..... | 40 |
| Atención en caso de fractura, manejo del dolor y tratamiento | 41 |
| Planificación del alta y equipo de atención pediátrica..... | 45 |
| Recursos | |
| Recursos de la Osteogenesis Imperfecta Foundation | 47 |
| Póster <i>Trátame con cuidado</i> | 48 |
| Glosario | 49 |
| Referencias | 53 |

Queremos felicitarle por su nuevo bebé y darle la bienvenida a la familia de OI.

Para la Osteogenesis Imperfecta Foundation, es un placer poder ofrecerle *Cómo abordar un nuevo diagnóstico: conjunto de herramientas para familias y profesionales de la medicina*, a fin de ayudarlo a explorar la gran cantidad de preguntas que podrá tener durante esta época emocionante y, en ocasiones, estresante.

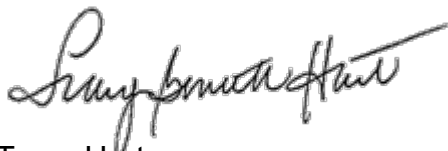
Nuestra misión consiste en mejorar la calidad de vida de quienes viven con osteogénesis imperfecta, y lo hacemos mediante la investigación, la educación, la concientización y el apoyo mutuo. Esperamos que este conjunto de herramientas le resulte un recurso de utilidad.

Con este conjunto de herramientas y nuestros recursos en línea, la OI Foundation le brinda la información más actualizada, ya sea que esté armando sus equipos de atención prenatal y pediátrica, explorando la unidad de cuidados intensivos o buscando información sobre qué puede esperar al llevar a su bebé al hogar. Además, hemos incluido una sección que puede darle a su médico si este no está familiarizado con la osteogénesis imperfecta.

La OI Foundation es un recurso que pueden aprovechar usted y su hijo o hija a medida que crezca. Hemos preparado un sitio web en el que puede confiar, ya que incluimos información médica verificada. También le invitamos a que se comunique con otras personas que lidian con la OI, y que se apoye en ellas. Puede conocer las novedades sobre la OI en nuestros medios sociales o en persona durante alguna de nuestras conferencias nacionales y regionales. Por último, queremos contarle que podemos brindarle información sobre médicos en su área que tengan experiencia en trabajar con personas con OI. Lo único que debe hacer es comunicarse con nosotros.

Una vez más, le enviamos nuestras felicitaciones. Estamos felices de estar a disposición suya y de su familia.

Saludos cordiales.



Tracy Hart
Directora general
Osteogenesis Imperfecta Foundation

Sobre este conjunto de herramientas

La información presentada en *Cómo abordar un nuevo diagnóstico: conjunto de herramientas para familias y profesionales de la medicina* fue revisada por profesionales médicos con vasta experiencia en el campo de la osteogénesis imperfecta (OI). Este cuadernillo está lleno de datos útiles, pero también es mucha información que incorporar de una sola leída, en especial si la OI es algo nuevo para usted. Estos consejos pueden ayudarle durante la lectura.



Haga pausas mientras lee

El ícono de bombilla al final de cada sección señala un punto en el que puede hacer una pausa para asimilar la información.



No esperamos que sepa todo lo que aparece en el conjunto de herramientas

La idea es que este conjunto de herramientas sea un recurso interactivo. El ícono del papel señala una oportunidad para que escriba en el conjunto de herramientas, ya que esta copia es suya. Si necesita una otra copia, la OI Foundation puede enviarle otra por correo electrónico, por fax o por correo postal. En nuestro sitio web, podrá encontrar una versión digital (en PDF) si prefiere imprimirla usted.



Escuche la serie de podcast de la OI Foundation

En la serie de podcast de la OIF, se debaten innovadores estudios de investigación y temas educativos sobre problemas de la columna vertebral, los dientes, el corazón y los pulmones, entre otros, en personas con OI. En todo el conjunto de herramientas, hemos incluido enlaces a distintos podcast sobre diversos temas. La serie de podcast está disponible en www.oif.org/podcast.



Comuníquese con la OI Foundation si tiene preguntas

Mediante la OI Foundation, usted puede acceder a información actualizada sobre la OI y comunicarse con integrantes de nuestro Comité médico asesor u otros profesionales de la medicina. De ser necesario, podemos poner en contacto al médico actual de su bebé con profesionales médicos con experiencia en OI o referirle a un médico cercano.



Comuníquese con la OI Foundation

Sitio web: www.oif.org

Teléfono: (301) 947-0083 o, la línea gratuita, (844) 889-7579

Correo electrónico: bonelink@oif.org

Mitos y realidades sobre la OI

La osteogénesis imperfecta (OI), o la “enfermedad de los huesos de cristal”, es un trastorno genético poco común que se caracteriza por huesos que se rompen fácilmente, por lo general, sin causa aparente o por causas leves. Literalmente, “osteogénesis imperfecta” significa “formación imperfecta de los huesos”. La causa de la OI es una mutación (cambio) en un gen que codifica el colágeno de tipo I, la principal proteína que se encuentra en los huesos. Estas mutaciones afectan la composición, formación y resistencia de los huesos, así como también la estructura de otros tejidos. La característica distintiva de la OI es un esqueleto frágil, pero también puede afectar a muchos otros sistemas corporales.

Mitos habituales y realidades sobre la OI

| MITO | REALIDAD |
|---|---|
| A las personas con OI se las diagnostica al nacer | <ul style="list-style-type: none">• La OI puede diagnosticarse a distintas edades, entre el nacimiento y la adultez.• Las formas más graves se suelen diagnosticar al nacer o poco tiempo después.• Otras formas pueden no diagnosticarse hasta que el niño o niña sufre una serie de fracturas o hasta que la persona adulta tiene una densidad ósea inusualmente baja.• La OI de tipo I, la forma más leve de OI, es relativamente común y rara vez se diagnostica al nacer. |
| La OI solo afecta los huesos | <ul style="list-style-type: none">• Si bien los huesos frágiles son la característica más habitual de la OI, esta afecta muchas otras partes del cuerpo, como los pulmones, la piel, los músculos, los tendones, los órganos internos y los ojos.• Además, puede causar problemas respiratorios, pérdida de la audición, transpiración excesiva y problemas dentales a quienes tienen OI. |
| A un bebé con OI habría que colocarlo siempre sobre una almohada y no debería fomentarse su movimiento | <ul style="list-style-type: none">• Si bien existen técnicas de manipulación y precauciones, lo mejor para el/la bebé es el contacto físico, que le sostengan y le alienten a explorar el movimiento independiente hasta donde sea posible.• La inmovilidad aumenta la probabilidad de pérdida ósea y disminuye la masa muscular, lo que genera debilidad, huesos frágiles y más fracturas. |
| La OI es un trastorno infantil; las personas dejan de tener OI en la adolescencia | <ul style="list-style-type: none">• La OI es un trastorno genético que está presente durante toda la vida de una persona.• Muchas personas con OI tienen menos fracturas después de la pubertad, cuando el crecimiento se detiene, pero la diferencia genética permanece.• Durante toda la vida, pueden ocurrir fracturas y otras complicaciones, que pueden volver a aumentar después de la menopausia en las mujeres y después de los 60 en los hombres; los problemas no esqueléticos pueden ser graves. |
| Todas las personas que tienen OI son más bajas que la media, tienen la esclerótica azul (la parte blanca de los ojos) y usan silla de ruedas | <ul style="list-style-type: none">• La apariencia de las personas con OI varía considerablemente.• Si bien la mayoría de las personas con OI tienen talla baja, las personas con formas más leves pueden estar dentro de un rango de altura normal y no presentar síntomas evidentes de OI.• Un 50 % de las personas con OI tienen la esclerótica (la capa exterior blanca del ojo) manchada de un color que puede ser casi blanco a azul oscuro o gris.• Las personas con OI también tienen distintos grados de movilidad, algunas caminan en forma independiente mientras que otras usan silla de ruedas todo el tiempo. |
| Todos los hijos/as de una persona que tiene OI tendrán OI | <ul style="list-style-type: none">• Cuando uno de los padres tiene un tipo de OI heredado en forma dominante, en cada embarazo existe una probabilidad del 50% de que el bebé tenga OI. |



¿Qué preguntas tiene sobre la OI? ¿Ha escuchado algún mito sobre la OI? Escríbalo aquí y, si lo desea, compártalo con su médico o con la OI Foundation.

Nos complacerá responder cualquier pregunta que tenga sobre la OI. Envíela a la OI Foundation: bonelink@oif.org

Tipos clínicos de OI

La osteogénesis imperfecta (OI) o “enfermedad de los huesos de cristal” es un trastorno complejo y variable. Su característica distintiva es un esqueleto frágil, pero también puede afectar muchos otros sistemas corporales. La causa de la OI es una mutación (cambio) en un gen que codifica el colágeno de tipo I, la principal proteína que se encuentra en los huesos. Estas mutaciones afectan la composición, formación y resistencia de los huesos, así como también la estructura de otros tejidos. Es un trastorno de por vida que ocurre equitativamente entre hombres y mujeres, y entre todos los grupos étnicos. Con una buena gestión médica y cuidados de apoyo, la mayoría de las personas con OI pueden llevar vidas saludables y productivas, y pueden tener una expectativa de vida promedio. La OI se presenta con grandes variaciones en apariencia y gravedad, que puede ser leve, moderada o grave. Las formas más graves pueden desencadenar una muerte temprana. Ciertas características clínicas, como la frecuencia de las fracturas, la resistencia muscular o los problemas extraesqueléticos varían considerablemente no solo entre los distintos tipos de OI, sino también dentro de los tipos e, incluso, dentro de la misma familia. Estas son algunas de las características médicas:

| | |
|----------------------------|---|
| Tipo I (leve) | <ul style="list-style-type: none">• Tipo más común y más leve de OI.• Pocos síntomas evidentes.• La altura puede ser promedio o levemente inferior al promedio si se la compara con familiares sin OI, pero dentro del rango normal para la edad. |
| Tipo II (más grave) | <ul style="list-style-type: none">• Numerosas fracturas y grave deformidad ósea evidentes al nacer.• Talla baja, con pulmones subdesarrollados y poco peso de nacimiento.• Los bebés pueden morir en semanas por complicaciones respiratorias o de otro tipo.• A la OI de tipo II se la suele llamar “OI letal”. |
| Tipo III (grave) | <ul style="list-style-type: none">• Fracturas presentes al nacer; las radiografías pueden revelar fracturas curadas que se produjeron antes del nacimiento.• Las personas con OI de tipo III a menudo presentan una deformidad ósea progresiva.• Baja talla.• Caja torácica en forma de barril.• Curvatura de la columna vertebral y fracturas por compresión de las vértebras. |
| Tipo IV (moderada) | <ul style="list-style-type: none">• Gravedad y talla entre la OI de tipo I y III.• Las personas con OI de tipo IV a menudo presentan una deformidad ósea progresiva de leve a moderada.• Curvatura de la columna y fracturas por compresión de las vértebras.• Caja torácica en forma de barril. |
| Tipo V (moderada) | <ul style="list-style-type: none">• Apariencia y síntomas similares a los de la OI de tipo IV.• Se forman grandes callos hipertróficos en los lugares de fracturas o de procedimientos quirúrgicos.• La calcificación restringe la rotación del antebrazo. |

Consulte el sitio web de la OI Foundation (www.oif.org) si necesita una lista detallada de los tipos de OI, con los signos clínicos, los grados de gravedad y la mutación genética.



¿A su bebé le dieron un diagnóstico genético de OI? De ser así, puede escribir el diagnóstico a continuación:

Fecha del diagnóstico: _____

Médico/a que hizo el diagnóstico: _____

Diagnóstico: _____

Embarazo

¡Felicitaciones por su embarazo! Ya sea que su embarazo sea reciente o que se esté preparando para dar a luz en los próximos días, es posible que su mente y sus emociones estén revolucionadas. Nuestro objetivo es brindarle información médica verificada, independientemente de en qué momento del embarazo se encuentre.

Es posible que usted deba leer esta sección del conjunto de herramientas por encontrarse en distintas situaciones. Si lo desea, puede marcar con un círculo la situación que mejor se adapte a su contexto actual. Además, se incluye una sección para que pueda escribir su propia situación, si no está en esta lista.

Situación A

Persona que espera un bebé con OI (con antecedentes familiares de OI)

Situación B

Persona que espera un bebé con OI (sin antecedentes familiares de OI)

Situación C

Persona con OI que espera un bebé (sin OI)

Situación D

Familiar o amigo de una persona que está en una de las situaciones anteriores/que busca tener más información



Escuche el podcast

Pregnancy and Women with OI (Embarazo y mujeres con OI)

en www.oif.org/podcast

La tabla a continuación le indica qué secciones del conjunto de herramientas sirven para su situación en particular.

| SITUACIÓN | SECCIÓN |
|------------|---|
| A, B, C, D | Abordaje del embarazo |
| A, B, D | Si espera un bebé con OI |
| A, C, D | Madres con OI que esperan un bebé |
| B, D | Madres que esperan un bebé sin un diagnóstico de OI (sin antecedentes familiares) |
| B | Diagnóstico (prenatal) de OI |
| A, B, C, D | Opciones de parto |

Abordaje del embarazo

Las investigaciones actuales indican que la cantidad estándar de calcio y vitamina D, además de otros minerales, es adecuada en el contexto de un embarazo con sospecha de OI. En la actualidad, no existen tratamientos o suplementos dietarios que puedan evitar que la criatura tenga OI, o que puedan hacer que su OI sea de un tipo más leve. Se insta a todas las mujeres a que hablen con un profesional médico sobre cuáles son la dieta y el ejercicio adecuados durante el embarazo, a fin de garantizar el mayor nivel de salud tanto para ellas como para sus bebés.

Si espera un bebé con OI

Por lo general, la OI es el resultado de la mutación de uno de los dos genes que llevan las instrucciones para hacer colágeno de tipo I, la principal proteína que hay en los huesos y la piel. La mutación puede desencadenar un cambio en la estructura de las moléculas del colágeno de tipo I o en la cantidad de moléculas de colágeno. Cualquiera de estos cambios causa fragilidad en los huesos, que se fracturan fácilmente, y otros síntomas en los tejidos conectivos.

Madres con OI que esperan un bebé

Las mujeres con OI que están embarazadas o que están pensando en concebir un bebé deberían consultar a un obstetra/ginecólogo. También sería útil que conversen con un especialista en embarazos de alto riesgo aquellas mujeres que prevén tener complicaciones durante el embarazo, ya sea por cuestiones relacionadas con una OI grave o por otros motivos, como antecedentes de partos prematuros, numerosos abortos espontáneos u otros problemas de salud importantes. Otro punto que tener en cuenta es la planificación de un parto en un hospital que cuente con servicios especiales para madres y bebés de alto riesgo.

Consideraciones específicas para mujeres con OI que quedan embarazadas

- Si bien muchas mujeres con OI leve tienen pocos efectos adversos debido a un embarazo, es posible que experimenten laxitud en las articulaciones, menor movilidad, mayor dolor en los huesos y problemas dentales durante ese tiempo.
- Las posibles preocupaciones con respecto a la anestesia en mujeres con OI incluyen la hipertermia (aumento de la temperatura corporal) o la imposibilidad de recibir anestesia peridural debido a la curvatura o compresión de la columna vertebral.
- A todas las mujeres embarazadas se les modifica la densidad ósea durante el embarazo, pero la preocupación en el caso de las mujeres con OI es que no recuperen dicha densidad luego del parto o que no la recuperen al mismo ritmo que otras mujeres.
- Un estudio sobre dolor de espalda entre mujeres embarazadas que tienen OI sugiere que son comunes las fracturas por compresión vertebral, y que la cesárea no previene este problema¹.
- La talla baja, la curvatura de la columna y las deformaciones de la caja torácica pueden generar complicaciones cuando los órganos internos, que ya están apretados, deben hacer lugar a un feto en crecimiento. Las complicaciones pueden ir desde falta de aire y malestar hasta problemas más serios que hagan necesaria una hospitalización temprana o un parto prematuro. Es posible que se prescriba el monitoreo de la función respiratoria.
- Una vez que nació el bebé, la madre con OI también puede sentir un mayor dolor de huesos, estar más susceptible a fracturas o a otros problemas de los tejidos conectivos.
- La manipulación obstétrica durante el parto puede causar fracturas.
- El embarazo no está claramente ligado a un mayor riesgo de fracturas maternas. Sin embargo, llevar un embarazo a término puede generar un estrés adicional para los huesos debilitados y las articulaciones laxas. Es más probable que una mujer se caiga cuando el crecimiento de su vientre le altere el equilibrio.
- Las mujeres con OI han informado sobre muchas otras complicaciones durante el embarazo. No se sabe si ocurren con mayor frecuencia o gravedad en mujeres que tienen OI que en quienes no la tienen. Estas son algunas complicaciones: preeclampsia (se caracteriza por alta presión, presencia de proteína en la orina e hinchazón corporal), parto prematuro, placenta previa (cuando la placenta recubre la apertura del cuello del útero), ruptura prematura de las membranas, infecciones urinarias recurrentes, anemia (bajo recuento de células rojas), y deficiencia de calcio.
- En caso de antecedentes de fracturas y/o deformaciones pélvicas, es posible que sea necesario hacer una cesárea.
- Aquellas mujeres con tendencia a tener moretones, sangrados nasales recurrentes o sangrados posteriores a cirugías pueden ser más susceptibles a tener hemorragias posparto considerables. Es posible que antes del parto se indiquen análisis de coagulación de sangre y de plaquetas, como medida precautoria.

Madres que esperan un bebé sin un diagnóstico de OI (sin antecedentes familiares)

En ocasiones, mujeres embarazadas que no tienen OI se preocupan por la posibilidad de que sus hijos/as tengan OI. Esto puede deberse a dos factores:

1 La pareja de la mujer tiene OI

2 Los análisis prenatales sugieren la presencia de síntomas de OI en el feto

La pareja de la mujer tiene OI

Una persona con una forma dominante de OI tiene un 50 % de probabilidades de transmitirle la enfermedad a cada uno de sus hijos. El niño tendrá la misma mutación generadora de OI que su padre, aunque sus síntomas podrán ser distintos, más leves o más graves que los de este. Es posible que el hijo de una persona con OI tenga una mutación genética espontánea que cause un tipo distinto de OI, pero las probabilidades de que esto ocurra son iguales entre un padre con OI y la población en general.

Se han registrado algunos casos de personas con OI que tienen un hijo con síntomas más graves. En estos casos, se cree que el padre es un mosaico de OI leve. El *mosaicismo* implica que la persona tiene una mutación de OI solo en algunas de sus células. Esto puede causar síntomas muy leves (o inexistentes) de OI en el portador. Sin considerar a la OI, el riesgo de que haya otras enfermedades congénitas en aquellos embarazos en los que un padre tiene OI es el mismo que el de la población en general.

Los análisis prenatales sugieren la presencia de síntomas de OI en el feto

Si una ecografía señala que se sospecha que un feto tiene OI y su madre no lo posee, es posible que se indiquen nuevas ecografías de mayor resolución y/o que se derive a la paciente a un centro que trate embarazos de alto riesgo. En el caso de mujeres que hayan tenido embarazos previos con problemas, también se pueden indicar ecografías de mayor resolución.

Los hallazgos de la ecografía pueden dar lugar a ciertas cuestiones médicas y éticas que la pareja y su equipo médico deberán afrontar. Entre ellas, están la precisión del diagnóstico, la gravedad del trastorno y el pronóstico de sobrevida y desarrollo. En esta etapa, suele ser difícil definir con certeza si el feto tiene o no una forma letal de OI.

Diagnóstico (prenatal) de OI

Las ecografías se pueden usar para examinar el esqueleto fetal en busca de arqueamientos, fracturas, acortamientos u otras anomalías óseas compatibles con la OI. Por lo general, las ecografías son más útiles en el diagnóstico prenatal de las formas más graves de OI. El esqueleto fetal ya muestra signos de OI durante el segundo trimestre. Los fetos con formas leves de OI no suelen mostrar signos de fracturas o deformidades antes de nacer.

Ecografía

Procedimiento no invasivo y de bajo riesgo. Existen distintos niveles de ecografía: algunos son más útiles que otros para detectar casos de OI.

Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) y amniocentesis

Se analizan células obtenidas del feto en busca de defectos en el colágeno y/o una mutación genética que cause la OI. El CVS estudia las células placentarias, mientras que la amniocentesis examina las células fetales (amniocitos) que pasan al líquido amniótico. Ambos procedimientos tienen un riesgo de aborto espontáneo (alrededor de 1 en 200 casos para la amniocentesis y un 1 % para el CVS).

Estos exámenes prenatales son más útiles a la hora de hacer un pronóstico si el padre que tiene OI ya cuenta con los resultados de sus propios análisis de colágeno o ADN.

Puede ser difícil dar un diagnóstico y una tasa de supervivencia precisos a partir de una ecografía o de un examen genético. En esta etapa, suele ser difícil definir con certeza si el feto tiene o no una forma letal de OI.

Para interpretar estos resultados también se necesita tener una experiencia específica. Las preguntas sobre la precisión del diagnóstico, la gravedad de la enfermedad y el pronóstico deberían ser respondidas por alguien con mucho conocimiento sobre la OI, para que cada familia pueda tomar decisiones bien informadas. En estas situaciones, también es muy recomendable consultar a un genetista o a un asesor en genética.

Los genetistas y los asesores en genética están capacitados para diagnosticar y conversar acerca de la OI y de las opciones disponibles.

Los especialistas en cuidados paliativos perinatales están capacitados para ayudar a las familias a tomar decisiones médicas difíciles, sobre la base de sus objetivos y valores.



Comuníquese con la OI Foundation si necesita ayuda para ubicar a un médico cerca suyo que conozca sobre la OI, esto incluye a genetistas, asesores en genética y especialistas en cuidados paliativos perinatales.

Correo electrónico: bonelink@oif.org

Opciones de parto

Las decisiones respecto de cuál es la mejor manera de parir (por vía vaginal o por cesárea) deberían tomarse caso por caso.

Distintos estudios han demostrado que el parto por cesárea no disminuye las tasas de fracturas en el nacimiento de bebés con formas no letales de OI, y que tampoco prolonga la supervivencia en aquellos con formas letales.^{2,3} Estos estudios identificaron también que el parto de nalgas es más común en los casos de bebés con OI.^{2,3} A diferencia de lo que ocurre en un parto vaginal normal, la presentación de nalgas puede requerir una cesárea.



Armado de su equipo de atención prenatal

En todo embarazo es importante contar con un equipo de atención prenatal, en especial al planificar el parto de un bebé con OI. A continuación, se detallan los diferentes tipos de médicos que pueden brindarle atención en el transcurso del embarazo:

Genetista: el genetista puede ayudar a brindar un diagnóstico de OI y responder preguntas sobre su carácter hereditario.

Obstetra: el obstetra debe conocer su historial genético antes del parto.

Consejero genético: el consejero genético puede brindar información sobre la genética y el diagnóstico prenatal de OI y responder preguntas sobre su carácter hereditario. Es recomendable que las parejas con riesgo de tener un hijo con OI busquen consejero genético antes de la concepción o lo más temprano posible durante el embarazo.

Cuidados paliativos: el objetivo de los cuidados paliativos es mejorar la calidad de vida de los niños que tienen una afección que pone en riesgo o limita su vida. Los prestadores de cuidados paliativos, que suelen trabajar en grupos y de cerca con las familias, buscan garantizar que el equipo médico cumpla con lo que la familia desea para su bebé. Algunas de las cosas que pueden hacer es ayudar a zanzar brechas en la comunicación, asistir a las familias a la hora de tomar decisiones difíciles y brindar apoyo emocional y espiritual. También pueden colaborar en el manejo del dolor y los síntomas del bebé luego del nacimiento.



Cuando planifique su parto, los siguientes miembros clave de su equipo de atención deberían tener las habilidades necesarias para manejar un bebé pequeño y frágil con OI:

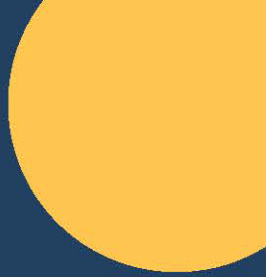
- Neonatólogo
- Enfermera obstétrica principal
- Personal de sala de recién nacidos
- Doula/partera
- Médico de cabecera
- Médico a cargo del parto



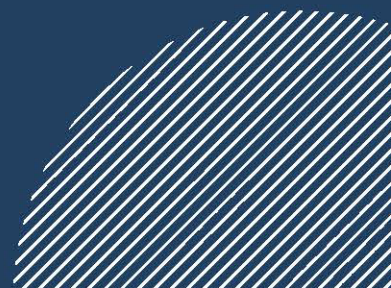
A continuación, hemos dejado un espacio en blanco para que complete con los datos de los integrantes de su equipo prenatal:

| NOMBRE | ESPECIALIDAD | TELÉFONO |
|--------|--------------|----------|
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |





¡Nació el bebé!



Consideraciones respecto de la atención de bebés con OI

La atención de niños con OI debe adaptarse a las necesidades de cada niño. No hay dos niños con OI exactamente iguales. La elaboración de un plan de cuidados sirve para garantizar que las necesidades de su niño estén cubiertas. Un plan de cuidados para niños con OI puede incluir los siguientes elementos:

- Tratamiento de problemas óseos y no óseos
- Rehabilitación para mejorar la función y estimular el máximo desarrollo de masa ósea
- Supervisión del crecimiento y la nutrición
- Atención quirúrgica u hospitalaria con conocimiento de la OI y respeto por la fragilidad de huesos y tejidos
- Derivación a otros especialistas —por ejemplo, fisioterapeuta— de ser necesario
- Atención de enfermedades comunes de la infancia y vacunación

A medida que su niño crece, también deberá realizarse los siguientes controles periódicos:

- Evaluaciones oftalmológica, auditiva y odontológica de rutina
- Evaluación de columna vertebral para detectar escoliosis o cifosis, una excesiva curvatura hacia afuera o un encorvamiento de la columna
- Densitometría ósea para controlar los cambios con el paso del tiempo (una prueba de referencia cuando se inicia un nuevo tratamiento y otra luego de entre 6 y 12 meses, aproximadamente, tras un cambio de tratamiento)
- Ecocardiograma tanto en la niñez y en los últimos años de la adolescencia como en los primeros años de la adultez
- Consulta con un ortodoncista para evaluar el desarrollo mandibular
- A todo niño/a con OI se le debe realizar una prueba de función pulmonar basal y nuevamente al llegar a la madurez (20-25 años); debe repetirse cada dos años si los resultados son normales

Con su colaboración, su médico/a podrá determinar en qué momento deben realizarse ciertos estudios a su hijo.



Escuche el podcast

***Multidisciplinary
Care for the Pediatric
Patient with OI
(Cuidados
multidisciplinarios para
el paciente pediátrico
con OI)***

www.oif.org/podcast

Dieta y nutrición



Al igual que todos los niños, es importante que los niños con OI reciban una dieta balanceada, con las cantidades de agua, fibra, calcio y vitamina D adecuadas para su edad y tamaño. A medida que su hijo crece, es importante tener presente lo siguiente:

- El lento aumento de peso de un bebé puede no ser un retraso del crecimiento
- Puede ser conveniente para toda la familia recibir orientación nutricional
- Un niño que presenta dificultad para deglutir podría necesitar una derivación a un terapeuta ocupacional o a un fonoaudiólogo, así como a un nutricionista que trate trastornos de la alimentación
- Se puede observar poco apetito en niños con OI de todas las edades; esto puede ser causado por un crecimiento más lento, la falta de actividad, el dolor, los medicamentos y la depresión
- Se observa estreñimiento en niños de todas las edades y con todos los tipos de OI (también puede ser recurrente); la baja estatura, la falta de actividad, la deformación pélvica y los problemas de hidratación son factores contribuyentes
- El control del peso es importante; la obesidad genera presión sobre el esqueleto frágil y puede causar pérdida de movilidad

Desarrollo y crecimiento

Es importante hacer un seguimiento del crecimiento y desarrollo de todos los niños. Hay algunas consideraciones específicas en lo que respecta al desarrollo de los niños con OI:

- La OI no afecta la capacidad del niño para pensar y aprender; sin embargo, es posible que los niños con OI presenten retrasos en alcanzar metas importantes en el desarrollo
- Estos retrasos pueden ser el resultado de inmovilizaciones repetidas por fracturas; la fisioterapia y la terapia ocupacional, los aparatos ortopédicos y el uso de equipamiento de adaptación y ayudas para la movilidad pueden ser de utilidad para alcanzar metas importantes en el desarrollo
- En la OI se presenta una baja estatura, que puede ser de moderada a significativa, y una tasa lenta de crecimiento
- Los dolores de cadera y espalda deben ser evaluados por un ortopedista o un especialista en trastornos de la marcha

Un recorrido por el entorno hospitalario

Recorrer el hospital puede ser una experiencia nueva pero no tiene que hacerla en soledad. A continuación, encontrará recomendaciones generales y medidas de seguridad para la sala de emergencias. Si bien estas recomendaciones están específicamente pensadas para la sala de emergencias, pueden ser útiles para otros sectores, como la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN).

Recomendaciones generales para el tratamiento de emergencia

No tema expresar sus opiniones, deseos, recomendaciones o instrucciones; usted es quien conoce mejor a su hijo y sus aportes a menudo pueden ayudar a los médicos

Las fracturas pueden ser imprevisibles en personas con OI

Pida permanecer con su hijo en todo momento; su presencia no solo hará que su hijo se sienta más cómodo, sino que usted podrá colaborar con el traslado y las medidas de seguridad para evitar mayores lesiones

Precauciones de seguridad

- Asegúrese de que los profesionales médicos sean suaves y cuidadosos durante los traslados; deben evitar tironear en forma brusca de las extremidades, el cuello o la columna vertebral. Nunca se deben torcer, doblar o enderezar las extremidades. Como padres, podrán ofrecer orientación sobre la mejor manera de movilizar a su hijo.
- Las personas con OI pueden presentar hematomas muy fácilmente. Las inyecciones intravenosas y extracciones de sangre deben ser realizadas por los profesionales más experimentados que estén disponibles.
- Los tensiómetros o los torniquetes pueden causar hematomas o fracturas si se aprietan demasiado. Además, los tensiómetros automáticos pueden ejercer demasiada presión sobre el hueso del brazo. Se debe tomar una medición de presión arterial de referencia con un dispositivo manual.
- Para evitar el riesgo de fractura, los profesionales médicos no deben tomar la presión arterial de su hijo a menos que se indique específicamente.
- Solicite que personal de enfermería neonatal o pediátrica ayude con los procedimientos médicos.
- Las dosis de los medicamentos se deben calcular sobre la base del peso y no de la edad del niño con OI.
- Las camillas deben ser acolchadas y no tener huecos por los que pueda deslizarse una persona pequeña. Tenga cuidado al ajustar las correas de la camilla, para evitar provocar una fractura.
- Asegúrese de que las mantas y sábanas no estén demasiado ajustadas y tenga cuidado al quitarlas para evitar que los dedos de las manos, los de los pies, etc., se enganchen en los pliegues, lo que podría causar una fractura.
- Algunas personas con OI desarrollan hipertermia cuando reciben anestesia general y algunas son sensibles a los anestésicos inhalatorios.
- Asegúrese de informar toda alergia; algunas personas con OI son alérgicas al látex.
- Puede resultar útil llevar una copia del póster [Trátame con cuidado](#) de la OI Foundation.





Nombre del/de la paciente _____

¡ATENCIÓN! TENGO OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI)

Tráteme con suavidad.

Sufro de osteogénesis imperfecta (OI); esto significa que tengo:

- Huesos frágiles
- Piel frágil
- Articulaciones laxas
- Dientes frágiles
- Dificultad para permanecer de espaldas
- Problemas respiratorios potenciales
- Pérdida potencial de la audición

SOSTENGA todo mi cuerpo al levantarme o girarme.

- **NO** tire de mis brazos para sentarme o darme la vuelta.
- **NO** fuerce mi cabeza para girarla.

ACTÚE CON DELICADEZA al quitar cintas quirúrgicas o vendajes; mi piel es muy frágil.

VERIFIQUE QUE LAS DOSIS de todos los medicamentos se ajusten a mi tamaño pequeño.

CONTRÓLEME LA PRESIÓN ARTERIAL con un tensiómetro pediátrico, de ser posible.

- **NO** intente medir la presión arterial en un brazo fracturado o torcido.

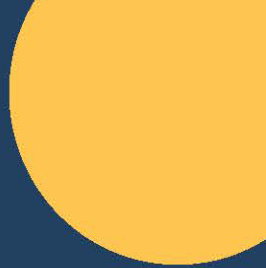
UTILICE equipos de tamaño pediátrico, si es necesario.

Nombre del/de la médico/a _____ Nro. de Teléfono _____

Osteogenesis Imperfecta Foundation

www.oif.org • bonelink@oif.org • 844-889-7579 • 301-947-0083

Al servicio de la comunidad de familias con OI brindando información y apoyo desde 1970



La vida en el hogar



Manipulación

La siguiente información será de utilidad a la hora de mover a su bebé. Puede imprimirla y distribuirla en toda la casa a modo de recordatorio para familiares y amistades. La familia debe saber que, en casos de OI grave, los niños pueden sufrir fracturas óseas, incluso si padres y cuidadores los tratan con cuidado.

- Recuerde que los huesos son muy frágiles y pueden fracturarse con poca o ninguna presión. Tenga particular cuidado con los huesos largos del cuerpo: brazos, piernas y costillas.
- NO levante a su bebé por debajo de las axilas ni tire de sus brazos o piernas.
- Los bebés que tengan costillas fracturadas no deben colocarse boca abajo.
- Al cambiarle el pañal, levante al bebé por las nalgas y no por los tobillos como se hace habitualmente. Separe los dedos tanto como sea posible y ponga su mano bajo las nalgas, y su antebrazo bajo las piernas del bebé para evitar que queden colgando.

- Para levantar el bebé sobre su hombro o para transportarlo, use la misma técnica, pero colocando una mano detrás de la cabeza y la otra detrás de las nalgas, siempre con los dedos lo más separados posible.
- Cuando levante o movilice a su bebé, tenga cuidado de que los dedos de las manos o los pies no se enganchen en la ropa que usted lleva puesta, como camisas o blusas que se abotonan por el frente.
- Cuando un niño tiene una fractura dolorosa, por lo general es mejor evitar levantarlo o moverlo tanto como sea posible. Una vez logrado cierto grado de curación, la fractura será menos dolorosa y movilizar a su hijo será más fácil.



Lamentablemente, dejar al niño en la misma posición durante mucho tiempo puede causarle erupciones y escaras.

- Cambiar de posición al niño no solo impedirá la aparición de erupciones y escaras, sino que ayudará a que desarrolle diferentes grupos de músculos, lo que es muy importante para la movilidad.
- En ocasiones es necesario utilizar una almohadilla de gel para evitar que la parte posterior del cráneo se achate. Se puede usar una manta enrollada o cuñas de espuma blanda para sostener la postura de lado.
- Los bebés que permanecen en la sala de recién nacidos durante mucho tiempo deben cambiarse de posición periódicamente. El cráneo, al ser excepcionalmente blando, puede achatarse por permanecer un tiempo prolongado en la misma posición.
- Las fracturas de costilla, el pecho deformado, etc., impedirán colocar al bebé en posición decúbito prono (boca abajo).
- Siempre que sea posible, solicite a otra persona que le ayude a movilizar a su bebé. Cuatro manos siempre son mejores que dos.

Recuerde confiar en usted mismo. El sentido común es la mejor guía para movilizar a un niño con OI. No tema mostrar afecto a su bebé abrazándolo, meciéndolo, tocándolo y hablándole. La estimulación frecuente es necesaria para un buen desarrollo emocional y social.

Asientos de seguridad y cama

Asientos de seguridad

Necesitará un asiento de seguridad para trasladar a su bebé desde el hospital hasta su hogar. Como en cualquier otro caso, es importante que el niño con OI esté seguro en un asiento aprobado ubicado en el asiento posterior del automóvil.



- Para maximizar la seguridad, nunca ubique el asiento de seguridad en el asiento del acompañante, ya que los airbags pueden ser peligrosos, especialmente para niños con OI.
- Al momento del alta del hospital, será necesario un asiento de seguridad o incluso una cama para automóvil. Las características de este equipamiento dependerán del peso y la capacidad del niño para sentarse erguido.
- Hay asientos de seguridad diseñados para niños que pesan menos de 20 libras. Entre las características que deben buscarse se incluyen un arnés bien acolchado y una almohada de soporte para la cabeza. Este tipo de almohada en forma de U está disponible para la venta comercial y se usa para posicionar la cabeza del bebé en la línea media.
- Pueden agregarse pequeños cilindros, toallas u otro tipo de acolchados para mantener la cabeza del niño en línea con las caderas.
- Todos los asientos para automóvil deben tener aprobación de seguridad y estar correctamente anclados al vehículo.
- No es seguro colocar relleno acolchado entre la carcasa plástica y la funda acolchada. Ese relleno comprimirá al bebé en caso de un accidente automovilístico.
- Se recomienda optar por fundas de algodón desmontables que son más frescas, ya que algunos niños con OI sudan en exceso.
- Siempre es mejor ubicar el asiento de seguridad en el asiento posterior del vehículo.
- Muchos padres colocan una etiqueta en el borde superior del asiento, en donde figura el diagnóstico, el nombre y número de teléfono del médico, el número de teléfono del contacto de emergencia e instrucciones de MOVER CON CUIDADO (que se incluyen en la sección Recursos) en caso de que ocurra un accidente.

Cama

Lo más adecuado para un bebé con OI es un colchón de cuna estándar. Nunca deben utilizarse camas de agua ni equipamiento de cama blando.

Alimentación y vestimenta

Alimentación

Algunos bebés con OI tienen un reflejo de succión débil y pueden requerir ingestas frecuentes y porciones pequeñas. La combinación de baja estatura, dificultad para alimentarse y crecimiento lento puede confundirse con retraso del crecimiento.

Lactancia materna: la leche materna es una excelente fuente de calorías para casi todos los bebés, incluso los que tienen OI. La lactancia materna puede establecer un vínculo especial entre madre e hijo/a. Los bebés con todos los tipos de OI, salvo los más graves, deberían poder ser amamantados. No obstante, aquellos con los tipos más graves de OI pueden tener dificultades respiratorias que interfieran con su capacidad de succión. Las respiraciones rápidas pueden predisponer a la aspiración. Si un bebé no puede ser amamantado, la madre puede optar por extraerse leche y alimentarlo con leche materna por medio de biberón, sonda nasogástrica o sonda G.

Manipulación durante la alimentación: al alimentar al bebé, la madre debe ser especialmente cuidadosa y evitar colocarlo bebé con un brazo por detrás de la espalda o con una pierna presionada contra el cuerpo materno, para que tales extremidades no reciban presión en un ángulo anormal.

Eructos: se debe hacer eructar al bebé con mucha suavidad para disminuir la posibilidad de fracturas, especialmente de las costillas. Se recomienda dar palmadas suaves, de ser posible con la mano recubierta por una almohadilla acolchada.

- Para levantar al bebé para que eructe, se lo debe recostar boca arriba mientras quien lo atiende se inclina para levantarlo. El/la cuidador/a debe inclinarse hacia adelante hasta tocar con el hombro muy suavemente al bebé y, sosteniéndolo por debajo de la espalda, colocarlo sobre el hombro; en esta posición el/la cuidador/a se mueve hacia adelante y hacia atrás. También puede ser útil frotar suavemente la espalda del bebé mientras se dan pequeños pasos rebotando ligeramente.



Vestimenta

Al vestir al bebé, se deben tomar ciertas precauciones, como las siguientes:

- La ropa de algodón floja y liviana parece ser la más cómoda para los bebés con OI, ya que a estos niños con frecuencia les afectan las temperaturas cálidas y muchas veces sufren de sudoración excesiva.
- Elija prendas con botones o broches en el frente y en la entrepierna.

- Cuando vista al bebé, suba la prenda por sobre la extremidad; no tire de la extremidad a través de la manga o las piernas del pantalón.
- El uso de prendas de talla más grande de lo necesario puede ayudar a evitar tirones, torceduras o enganches en la ropa, que pueden causar fracturas.
- Se debe aconsejar a los padres que elijan prendas con aberturas amplias que les permitan deslizar la prenda sobre los brazos o las piernas del bebé sin tirar de las extremidades.
- La ropa sin cintas, botones, bolsillos ni pliegues también es más segura para el bebé.

Atención en el hogar en caso de fractura

Sin importar cuánto cuidado se tenga, se pueden producir fracturas. A continuación, encontrará una guía para reconocer cuándo se ha producido una fractura y comenzar el tratamiento.

Reconocimiento de fracturas

- La aparición repentina de dolor o irritabilidad inexplicable puede indicar una fractura; tenga en cuenta también otros motivos de irritabilidad (p. ej., cólicos, estreñimiento, otras enfermedades).
- Sensibilidad o renuencia al movimiento de un brazo o pierna.
 - ¿Se torció o colocó un brazo o pierna en una posición inusual antes de la aparición del dolor? Eso puede ayudar a identificar la zona probablemente lesionada.
- Llanto repentino o arrebatos de su niño; en algunos casos, usted podría llegar a escuchar o sentir el chasquido del hueso.

Primeros auxilios

- Evite seguir moviendo al niño y dele tiempo para que se tranquilice.
- Una vez calmado, con mucha suavidad investigue lentamente tocando o levantando apenas cada extremidad; por lo general, es posible localizar la ubicación de la fractura.
- Cuando levante o mueva el hueso fracturado, incluso si lo hace muy suavemente, el bebé se estremecerá o dará un grito; esa reacción le ayudará a establecer el lugar de la fractura.
- Una vez identificada el área afectada, coloque una férula; incluya la articulación que esté por encima y la que esté por debajo.
- Si la extremidad está deformada o torcida, no intente enderezarla; aplique la férula en la posición en que se encuentre.
- Para aliviar el malestar inicial después de una fractura ósea, puede administrar un analgésico según las indicaciones de su médico.

Cómo entablillar en casa

En el caso de bebés o niños pequeños, colocarlos sobre una almohada o una superficie protectora blanda y evitar el movimiento de la extremidad puede brindarles comodidad suficiente. Para algunas fracturas, un vendaje de algodón suave genera inmovilización suficiente (*ver fotografía*).



Un vendaje suave de algodón inmoviliza el brazo izquierdo

En algunos casos, su equipo de cuidado de OI le entregará un equipo de entablillado y le enseñará como inmovilizar una fractura en casa. Hay muchos tipos de férulas disponibles en el mercado. Es recomendable que tenga materiales de entablillado que pueda manejar con comodidad a disposición en todo momento (en casa y en la calle).

Si no dispone de un equipo de entablillado, hay otros métodos que han resultado efectivos para algunos padres:

Fémur: Se puede proteger una pierna fracturada (en especial para dormir) simplemente colocando una pequeña toalla de mano doblada entre las piernas del niño y envolviendo ambas piernas juntas con un vendaje elástico o de gasa. La toalla impedirá el roce y dará algo de rigidez a las piernas. También se puede cortar una pieza ovalada de cartón, que tenga 4 o 5 pulgadas de ancho y el largo del muslo del niño desde la cadera a la rodilla (o desde la cadera al tobillo). Dóblela y envuélvala alrededor de la pierna, sosteniendo el hueso como si fuera un yeso. Cubra el cartón con una tela blanda o una manta. Envuelva el protector de cartón, sin apretar, con un vendaje elástico o un rollo de gasa.

Colocar la venda es más fácil entre dos personas: una envuelve y la otra sostiene la pierna. Si usa un vendaje elástico o rollo de gasa, colóquelo sin estirarlo por si la extremidad se hincha. Deje los dedos de los pies expuestos y controle frecuentemente que no haya cambios de color que indiquen falta de circulación. Observe también que no haya hinchazón o cambio de color en la extremidad inmovilizada. Un color rojo o rosado intenso indica que la inmovilización está demasiado apretada; el primer paso sería aflojar la venda.



Ejemplo de entablillado casero de la pierna derecha.

Hueso de la parte superior del brazo: Apoye el brazo contra el cuerpo y limite el movimiento lo más posible (*ver fotografía*). Para un cabestrillo temporario eficaz, simplemente sujete con un alfiler la manga de una camisa de manga larga al cuerpo de la camisa por encima y debajo de la muñeca, y en el codo.



El brazo derecho se sostiene con un envoltorio de algodón suave y se sujeta al cuerpo con Surgilast

Hueso de la parte inferior del brazo: Forre una revista con una toalla pequeña, envuélvala alrededor del brazo y asegúrela con un vendaje elástico o rollo de gasa.

Si el niño tiene edad suficiente para describir el dolor, puede aplicarse hielo, con una capa protectora entre el hielo y la piel. Aplique hielo durante 20 minutos como máximo; luego, retírelo del área otros 20 minutos. NO aplique hielo directamente sobre la piel.

La elevación es una medida importante para ayudar a mejorar la hinchazón y el malestar:

- Si la extremidad lesionada es inferior, elévela, si es posible, recostando al niño y levantándola suavemente. Los dedos de los pies deben quedar por encima del nivel de la cadera
- En el caso de una extremidad superior, coloque almohadas o pequeñas mantas blandas debajo del brazo lesionado. La mano debe estar por encima del codo.

Comunicación con su equipo de salud

Tenga a mano un número telefónico o medio de contacto para comunicarse con su equipo de OI o un prestador de salud local que tenga experiencia con pacientes con OI. También es recomendable que las familias tengan una carta del médico especialista en OI donde se describa la enfermedad y qué hacer y a quién contactar en caso de fractura o emergencia.

- Consulte a su prestador sobre los pasos a seguir en caso de necesidad de una radiografía o evaluación/seguimiento.
- Si bien casi todas las fracturas se pueden tratar con inmovilización y seguimiento programado, debe hacer una consulta urgente en los siguientes casos:
 - Existe decoloración extrema de la piel que indica potenciales problemas circulatorios
 - La extremidad está muy deformada (torcida)
 - Existe hemorragia en el sitio de fractura
 - Existe preocupación de que haya lesión del cuello o la médula espinal con pérdida de la función de una extremidad o alteraciones en el control de esfínteres
 - Si no se cuenta con ningún otro tipo de orientación médica

Información adicional

Al principio, probablemente desee llevar a su bebé o niño/a a un cirujano ortopédico cada vez que tenga una fractura. A medida que se familiarice con la afección, tendrá una mejor comprensión de las necesidades de su hijo y se sentirá más a gusto con el manejo de las fracturas en casa.

Establezca un sistema de acceso a un equipo de atención de salud familiarizado con la OI para así minimizar la necesidad de ir a una sala de emergencias.

Tras el entablillado inicial, el prestador decidirá si se requiere inmovilización adicional con un yeso o férula.

Apoyo y salud mental

La vida con una afección crónica como la OI en ocasiones puede tornarse estresante. Sin embargo, muchas personas con OI y sus familias lidian bien con los problemas tanto físicos como sociales y emocionales que se asocian a la OI, y logran tener vidas felices, interesantes y exitosas. Tener conciencia acerca de las áreas problemáticas puede ayudar a la gente a estar mejor preparada y evitar o minimizar algunas dificultades potenciales. Al implementar sistemas de apoyo, tendrá ayuda adicional a disposición cuando la necesite.

Algunas estrategias útiles:

- Contar con buena información acerca de la OI
- Desarrollar una red de apoyo eficaz
- Resolver las necesidades sociales y emocionales de la persona con OI y de su familia a medida que surjan
- Incluir actividades interesantes y divertidas en su agenda

También reconocemos que las necesidades referidas a salud mental son diferentes para cada miembro de la familia. Como padre o madre, sus necesidades pueden ser diferentes a las de los abuelos e incluso de los hermanos.

Problemas que pueden surgir para los miembros de la familia

Padres: Cuando diagnostica OI en un niño por nacer, bebé o niño pequeño, los padres pueden experimentar una variedad de emociones. Dado que la enfermedad es rara, algunas veces la familia espera el diagnóstico meses o incluso años. En este estresante camino hasta el diagnóstico, la preocupación por la salud del niño es primordial. Llegar a un diagnóstico puede resultar un alivio y, si las acusaciones de maltrato infantil fueron parte de la experiencia, los padres pueden sentirse reivindicados. Una vez establecido el diagnóstico, los padres enfrentan la incertidumbre de criar a un niño con una afección médica de por vida y el desafío de encontrar médicos con experiencia en la enfermedad.

Algunos otros problemas emocionales y decisiones con los que los padres pueden tener que lidiar:

- El impacto del diagnóstico inesperado en todos los miembros de la familia respecto de sus emociones, actividades cotidianas, decisiones laborales y finanzas.
- La incertidumbre en relación con la enfermedad, por ejemplo, cuándo podría ocurrir la próxima fractura; cuándo el niño alcanzará una meta importante en el desarrollo, como darse vuelta; cuál es la mejor opción de tratamiento; cuáles podrían ser los efectos de un tratamiento experimental, o si los planes de vacaciones se verán interrumpidos por una lesión.
- La comprensión de que, sin importar cuán delicado intente ser el/la cuidador/a, es imposible proteger a un niño frágil del dolor de los huesos rotos.
- La lucha por encontrar el equilibrio adecuado entre proteger del daño y estimular al niño o niña a probar cosas nuevas.
- Satisfacer las necesidades de un niño con OI a la vez que se atiende a otros niños y adultos de la familia, ya que la atención de un niño con OI puede consumir más tiempo que la de otros niños



La OI Foundation
trata los aspectos de salud
mental relacionados con la OI
en el podcast

***Disability Identity
and OI (Identidad de
discapacidad y OI)***

www.oif.org/podcast

- Enfrentar fatiga, estrés y tristeza que pueden afectar la salud y relaciones de los padres y causar tensión en los matrimonios.

Estrategias para ayudar a los padres a manejar el estrés asociado a la OI:

- Desarrollar técnicas para lidiar con el riesgo y la incertidumbre, y un sistema para hacer frente a las fracturas y otras emergencias médicas.
- Crear una red de apoyo que incluya a la familia extendida, amistades y servicios profesionales.
 - Los/as abuelos/as suelen ser parte importante del sistema de apoyo.
 - El personal médico y de enfermería, asistentes sociales del hospital y consejeros genéticos pueden brindar información acerca de servicios locales.
 - La OI Foundation puede proporcionarle información sobre la enfermedad y los recursos disponibles.
- Cultivar el hábito de comunicarse de manera clara y abierta entre los miembros de la familia, incluso con los niños.
- Prestar atención a sus propias necesidades de descanso, apoyo emocional y amistades adultas.

Hermanos/as: Es normal que los hermanos y hermanas se sientan celosos del tiempo que sus padres dedican a cuidar de un hijo con OI. Pueden sentirse dejados de lado, enojados o tristes, o tener miedo. Incluso pueden sentirse culpables por no tener OI o por causar una fractura. Muchos hermanos se preocupan cuando el niño con OI debe internarse o cuando sus padres están fuera de casa. Es común que los niños sientan resentimiento cuando perciben que su hermano/a con OI recibe un trato diferente que el resto de la familia.

Las siguientes estrategias para padres pueden ayudar a que hermanos y hermanas desarrollen afecto y respeto mutuo de por vida:

- Comuníquese de manera abierta y calmada con los niños; la información puede ayudar a que se sientan más seguros y tranquilos.
- Pase tiempo de calidad con los niños que no tienen OI.
- Sea receptivo al punto de vista del hermano.
- Espere un comportamiento adecuado a la edad de parte de todos los niños de la familia.
- Incluya al niño con OI en proyectos familiares y tareas cotidianas.
- Enseñe a todos los niños de la familia qué hacer en caso de emergencia.

Los hermanos necesitan contar con información sobre OI en términos acordes a su edad. También necesitan reglas para jugar con su hermano o hermana frágil. Cuando tengan la edad adecuada, necesitarán información sobre genética y su futuro como padres.

Abuelos/as y otras personas: Como parte de la familia extendida, abuelos, tíos, primos, amistades y vecinos se verán afectados en cierta medida si un niño tiene OI. También necesitan información y apoyo. La OI Foundation patrocina una conferencia nacional bienal y un sitio web interactivo, y publica materiales que pueden cubrir esta necesidad. La familia extendida puede ser una parte importante del sistema de apoyo de cada familia.

Para obtener más información sobre salud mental, consulte www.oif.org.



¡Tiene quien le acompañe! A continuación, haga una lista de los miembros de su grupo de apoyo (es decir, familia, amistades, profesionales médicos). La OI Foundation facilita grupos de apoyo en nuestro sitio web (www.oif.org).

Utilice el espacio a continuación para anotar el grupo de apoyo más cercano a usted y el número telefónico del líder, por si alguna vez desea ampliar su red de apoyo.

Acusaciones de maltrato infantil

Los padres de niños con OI pueden verse bajo sospecha de abuso infantil por error, debido a síntomas como una fractura. La sola posibilidad puede resultar aterradora, pero hay maneras de prepararse para ese tipo de situaciones.

- Esté listo para responder preguntas sobre la enfermedad de su hijo con calma y comprensión cuando necesite buscar asistencia médica que no sea la de su médico habitual.
- Siempre lleve con usted una carta de su médico que consigne que su hijo tiene diagnóstico de OI y explique qué significa eso; muchos padres también llevan consigo una copia de esta carta en la guantera del automóvil.
- Cuando viaje, lleve copias de la historia clínica de su hijo/a; la OI no se conoce tanto como desearíamos.

Manejo del dolor y tratamientos

Manejo del dolor

Las personas con OI pueden presentar dolor tanto agudo como crónico. El manejo del dolor requiere la evaluación por parte de un médico y un plan personalizado que brinde una variedad de estrategias para afrontar y controlar el dolor. El objetivo del tratamiento es una terapia eficaz que no solo reduzca o elimine el dolor, sino que permita alcanzar bienestar mental y una mejora en la función fisiológica. Los siguientes son ejemplos de distintos tipos de estrategias de manejo del dolor; se puede obtener más información en la [hoja informativa](#) de la OI Foundation sobre manejo del dolor.

- Hielo y calor
- Ejercicio y fisioterapia
- Acupuntura
- Entrenamiento de relajación, mindfulness, medicación y visualización
- Biorretroalimentación
- Medicamentos para el manejo del dolor

En ocasiones, se necesitan medicamentos para el dolor agudo de una fractura o el dolor óseo crónico. En la mayoría de los casos de OI, se puede aliviar el dolor con medicamentos de venta libre, tales como el acetaminofeno y el ibuprofeno. Sin embargo, en ciertas circunstancias son útiles los medicamentos recetados. Es importante que tenga en cuenta que tanto los medicamentos de venta libre como los recetados pueden provocar complicaciones graves. Debido a su pequeña estatura, muchas personas con OI no pueden tomar con seguridad la dosis estándar para niños o adultos. Asegúrese de que tanto usted como su médico lo tengan en cuenta al iniciar la administración de un medicamento nuevo.

Tratamientos

En la actualidad, no existe cura para la OI. Sin embargo, existe una gama de opciones terapéuticas que su médico puede recomendarle para su hijo. Los tratamientos para la OI se personalizan según las necesidades de cada niño/a. Puede obtener más información sobre tratamientos en www.oif.org.

Medicamentos: Los bisfosfonatos, que en la actualidad han sido aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) para la prevención y tratamiento de la osteoporosis, en ocasiones se emplean para aumentar la densidad ósea en niños y adultos con OI moderada o grave. Para obtener más información acerca de los bisfosfonatos, consulte www.oif.org/factsheets. Otros fármacos que se desarrollaron para tratar la osteoporosis y un medicamento derivado de la hormona paratiroidea también se

utilizan para prevenir la disminución de la masa ósea relacionada con la edad en adultos con OI. Los tratamientos en evaluación incluyen la hormona de crecimiento y las terapias génicas. Se sigue buscando un tratamiento farmacológico específico para la OI.

Fisioterapia: los objetivos de la fisioterapia incluyen ampliar y mantener la función, y promover la independencia. Un programa habitual incluye el fortalecimiento muscular y el acondicionamiento aeróbico. La fisioterapia a menudo comienza en la infancia para contrarrestar el retraso en el desarrollo de habilidades motoras que sufren muchos niños debido a la debilidad muscular relacionada con la OI. Pueden ser necesarios dispositivos de adaptación.



Terapia ocupacional y ejercitación

segura: la terapia ocupacional (TO) y la ejercitación segura contribuyen con las habilidades de motricidad fina y la selección de equipo de adaptación para la vida cotidiana. A medida que un niño con OI crece y adquiere mayor independencia, se beneficiará de mantener la actividad física. Los adultos con OI también obtienen beneficios de una actividad física segura y regular para mantener las masas ósea y muscular. La natación y la hidroterapia son particularmente apropiadas para las personas con OI de todas las edades, ya que permiten el movimiento independiente con un riesgo de fractura bajo. Caminar también es un ejercicio excelente para

quienes pueden hacerlo (con o sin dispositivos de ayuda para la movilidad).

Cirugía: la cirugía puede ser necesaria para reparar un hueso fracturado, corregir deformidades óseas como las piernas combadas, estabilizar la columna o reparar los pequeños huesos del oído medio y mejorar la audición. Muchos niños con OI requieren un procedimiento quirúrgico conocido como colocación de un clavo intramedular, en el que se introducen varillas metálicas dentro de los huesos largos para controlar las fracturas y mejorar las deformidades que interfieren con la función. Existen varillas expandibles y no expandibles.

Estilo de vida saludable: las personas con OI se benefician de un estilo de vida saludable, que incluye la ejercitación segura y una dieta nutritiva. La ingesta adecuada de nutrientes, tales como la vitamina D y el calcio, es necesaria para mantener la salud ósea. Sin embargo, no se recomiendan dosis extragrandes de tales nutrientes. Es importante mantener un peso adecuado, dado que el exceso de peso añade estrés al esqueleto, el corazón y los pulmones, y disminuye la capacidad de moverse con facilidad. Además, las personas con OI deben evitar fumar, ser fumadores pasivos, consumir alcohol o cafeína en exceso y los medicamentos con esteroides, todos factores que reducen la densidad ósea.

Otros tratamientos: otros tratamientos incluyen los audífonos, coronas para los dientes quebradizos, suplemento de oxígeno para las personas con dificultad respiratoria y dispositivos de ayuda para la movilidad.



Los siguientes pódcast profundizan sobre el tratamiento de niños/as con OI

Surgical Updates on Treating Children with OI (Actualizaciones quirúrgicas en el tratamiento de niños con OI)

Physical/Occupational Therapeutic Strategies for Children with OI (Estrategias de fisioterapia o terapia ocupacional para niños con OI)

Rodding Surgery and OI (Clavos intramedulares y OI)

en www.oif.org





Para compartir con su médico

Se aconseja a los padres llevar un registro (electrónico o en papel) con información importante como informes, fracturas y preguntas para ayudarle a recordar detalles entre las consultas con su(s) prestador(es)



Introducción y tabla de tipos

Existen más de 15 tipos de OI, que van de leves a moderados o graves. Las características clínicas de la enfermedad varían según el tipo, dentro de cada tipo, según la edad e incluso dentro de la misma familia. A continuación, encontrará algunos de los rasgos característicos de los tipos principales de OI.

**BAJA
ESTATURA**

**COLUMNA
CURVADA**

**ARTICULACIONES
LAXAS**

**PÉRDIDA
DE LA AUDICIÓN**

**DIENTES
QUEBRADIZOS**

**PROBLEMAS
RESPIRATORIOS**

Para leer la lista completa de características o ver la tabla de crecimiento específica de la OI, visite www.oif.org/informationcenter.

Tipos de OI

La OI se asocia a cientos de mutaciones que afectan a más de una decena de genes. Actualmente, existen varios sistemas para abordar la variabilidad clínica y genética de la OI. Algunos se centran en la gravedad clínica como medida primordial, mientras que otros apuntan a las causas genéticas específicas para distinguir los tipos. Otros integran ambos enfoques. En términos generales, sobre la base de la gravedad del cuadro clínico, la OI se puede agrupar en cuatro clases: leve, moderada, grave y extremadamente grave o letal. En la gran mayoría de los casos de OI (85 %-90 %), se hereda de manera autosómica dominante y estas mutaciones afectan la cantidad y calidad del colágeno de tipo I. Estos casos se describen en los tipos I-IV de esta tabla. No se han establecido claramente las relaciones entre genotipo y fenotipo, tanto para la OI dominante como para la recesiva, y conocer el tipo de OI no es predictivo de la función futura. El conocimiento de la mutación brinda información útil para el asesoramiento genético. El conocimiento del tipo o la gravedad puede ayudar al crear un plan de tratamiento inicial.

La siguiente tabla refleja un sistema de clasificación genética que incluye una descripción de la gravedad. En www.oif.org/informationcenter se incluyen otras características clínicas.

Nosología de la osteogénesis imperfecta⁴

| TIPO DE OI | CARÁCTER HEREDITARIO | FENOTIPO | DEFECTO GENÉTICO |
|--|----------------------|-------------------------------------|--------------------|
| Defectos en la síntesis, estructura o procesamiento del colágeno | | | |
| I | AD | Leve | Alelo COL 1A1 nulo |
| II | AD | Letal | COL1A1 o COL1A2 |
| III | AD | Deformidad progresiva | COL1A1 o COL1A2 |
| IV | AD | Moderado | COL1A1 o COL1A2 |
| XIII | AR | Leve/grave | BMP1 |
| Defectos en la mineralización ósea | | | |
| V | AD | Variable, histología característica | IFITM5 |
| VI | AR | Moderado/grave | SERPINF1 |
| Defectos en la modificación del colágeno | | | |
| VII | AR | Grave (hipomórfico) | CRTAP |
| VIII | AR | Grave/letal | LEPRE1 |
| IX | AR | Moderado/letal | PPIB |
| XIV | AR | Grave | TMEM38B |
| Defectos en el plegado y entrecruzamiento del colágeno | | | |
| X | AR | Grave/letal | SERPINH1 |
| XI/BRKS1 | AR | Leve/grave | FKBP10 |
| BRKS2 | AR | Moderado/grave | PLOD2 |
| Defectos en el desarrollo de osteoblastos con insuficiencia de colágeno | | | |
| XII | AR | Grave | SP7 |
| XV | AR | Grave | WNT1 |
| XVI | AR | Grave | CREB3L1 |
| XVII | AR | Progresivamente grave | SPARC |
| XVIII | XR | Moderado/grave | MBTPS2 |

Abreviaturas:

AD = autosómica dominante; la mutación se hereda de manera dominante.

AR = autosómica recesiva; la mutación se hereda de manera recesiva.

Toma de signos vitales y manipulación

Toma de signos vitales

Los niños con OI se someten a numerosos procedimientos médicos. Cuando tome los signos vitales de un bebé con OI:

- Procure que el proceso sea lo más breve e indoloro posible.
- De ser posible, solicite a uno de los padres que sostenga al niño.
- Antes de extraer sangre, pídale al paciente o su cuidador/a que identifique sitios de punción venosa previa exitosa.
- Para adaptarse a venas pequeñas, utilice la aguja de mayor calibre posible que le permita obtener muestras.
- Al colocar el torniquete evite el contacto directo con la piel y colóquelo sobre la manga de la ropa del paciente (no use torniquete si el paciente presenta una fractura humeral aguda).
- En pacientes con OI grave, es preferible utilizar un tensiómetro manual en lugar de un torniquete, debido a que el primero dispersa la presión sobre el hueso subyacente (no debe inflarse por encima de los 80 mm Hg).
- Para tomar la presión en un paciente con OI se deben tomar precauciones, tales como lograr el apoyo distribuido del peso, usar un acolchado de protección, evitar los impactos, la torsión y el enderezamiento de las extremidades arqueadas. Solo debe tomarse la presión cuando sea necesario.
- Debe emplearse equipo del tamaño adecuado.
- Se recomienda un tensiómetro manual.
- En lo posible, evite tomar la presión en un brazo arqueado o que ha sufrido fracturas repetidas. Si ambos brazos presentan malformaciones, la medición de presión arterial puede realizarse en el muslo.
- En pacientes que no se pueden parar, mida la longitud en lugar de la estatura; como la longitud de ambas piernas puede diferir, mida ambos lados del cuerpo.
- Es posible que necesite una báscula de plataforma para pesar a pacientes que no caminan.
- Por lo general, los pacientes con OI tienen mayor temperatura corporal basal y mayor sensibilidad al calor que otros pacientes.

Manipulación

Un/a bebé con OI tiene algunas características especiales. Puede tener un cráneo inusualmente blando, sobresaltarse con facilidad y presentar deformidades óseas y fracturas, a menudo en las costillas y los huesos largos, en distintas fases de curación. Cuando mueva a un bebé con OI:

- Todos los movimientos deben ser lentos, metódicos y suaves.
- Nunca empuje, tire, tuerza, doble, presione o intente enderezar brazos o piernas.
- No se debe tomar por debajo de las axilas o alrededor de la caja torácica a los bebés con OI porque esto puede provocarles fracturas costales.
- La cabeza y el tronco deben sostenerse con una mano, mientras que la otra sostiene las nalgas.
- Mantenga los dedos del cuidador separados para ofrecer una base de apoyo más amplia y una distribución uniforme de la presión de apoyo.
- Cuando levante o gire al bebé para alimentarlo, vestirlo o cambiarle los pañales, sosténgalo de modo que cubra el área más amplia posible. Una forma segura y eficaz es deslizar una mano por debajo de las nalgas del niño hacia la espalda, con soporte bajo la cabeza. Coloque la otra mano sobre el pecho y el abdomen, armando un “emparedado” con el bebé entre ambas manos.
- Cuando le cambie el pañal al bebé, no lo levante por los tobillos (ya que puede ocasionar una fractura). Deslice su mano bajo las nalgas para hacer rodar al bebé con suavidad hacia un lado y retirar/cambiar el pañal.
- Los bebés con fracturas pueden ser inmovilizados con un yeso o una férula para disminuir la movilidad y aportar estabilidad. Estos niños no deben colocarse en posición decúbiteo prono sobre sus abdomenes, porque eso puede provocarles asfixia.

- Al cambiar la vestimenta y la ropa de cama, hay que tener cuidado de proteger los brazos, las muñecas y los dedos del bebé.
- Cuando vista al bebé, suba la prenda por sobre la extremidad; no tire de la extremidad a través de la manga o las piernas del pantalón.
Los tirones, las torsiones o los enganches con la ropa pueden provocar fracturas.
- Es importante que los bebés con OI reciban afecto y sean tomados en brazos y acariciados por sus padres y otros cuidadores.

Alimentación y cama

Alimentación

Los bebés con OI pueden alimentarse de forma deficiente. Algunos bebés tienen un reflejo de succión débil y pueden requerir ingestas frecuentes y porciones pequeñas. La combinación de baja estatura, dificultad para alimentarse y crecimiento lento puede confundirse con retraso del crecimiento. A continuación, encontrará la información que necesita sobre cómo alimentar a un bebé con OI.

Lactancia materna: la leche materna es una excelente fuente de calorías para casi todos los bebés, incluso los que tienen OI. La lactancia materna puede establecer un vínculo especial entre madre e hijo/a. Los bebés con todos los tipos de OI, salvo los más graves, deberían poder ser amamantados. No obstante, aquellos con los tipos más graves de OI pueden tener dificultades respiratorias que interfieran con su capacidad de succión. Las respiraciones rápidas pueden predisponer a la aspiración. Si un bebé no puede ser amamantado, la madre puede optar por extraerse leche y alimentarlo con leche materna por medio de biberón, sonda nasogástrica o sonda G.

Manipulación: al alimentar al bebé, la madre debe ser especialmente cuidadosa y evitar colocarlo bebé con un brazo por detrás de la espalda o con una pierna presionada contra el cuerpo materno, para que tales extremidades no reciban presión en un ángulo anormal.

Eructos: se debe hacer eructar al bebé con mucha suavidad para disminuir la posibilidad de fracturas, especialmente de las costillas. Se recomienda dar palmadas suaves, de ser posible con la mano recubierta por una almohadilla acolchada. Para levantar al bebé para que eructe, se lo debe recostar boca arriba mientras quien lo atiende se inclina para levantarlo. El/la cuidador/a debe inclinarse hacia adelante hasta tocar con el hombro muy suavemente al bebé y, sosteniéndolo por debajo de la espalda, colocarlo sobre el hombro; en esta posición el/la cuidador/a se mueve hacia adelante y hacia atrás. También puede servir frotar suavemente la espalda del bebé mientras se dan pequeños pasos rebotando ligeramente.

Cama

Lo más adecuado para un bebé con OI es un colchón de cuna estándar. Nunca deben utilizarse camas de agua ni ropa de cama blanda.

Atención en caso de fractura, manejo del dolor y tratamientos

La OI se caracteriza por frecuentes fracturas óseas. Como resultado, las personas con este trastorno pueden pasar una cantidad considerable de tiempo inmovilizadas, a menudo con un yeso. La comprensión de los diferentes métodos que se utilizan para inmovilizar una fractura, así como las técnicas adecuadas para el cuidado de un yeso, les permitirá desempeñar un papel más activo en su recuperación.

Atención en caso de fractura

Una correcta inmovilización es fundamental para promover la curación adecuada de las fracturas, aliviar el dolor y permitir cierta libertad de movimiento durante el proceso de curación. A continuación, se ofrece una breve lista de las diferentes formas de inmovilización que pueden utilizarse.

Se puede encontrar una lista más extensa en www.oif.org.

Yeso propiamente dicho: se utiliza habitualmente para el tratamiento inicial de una fractura porque es maleable y económico. Por lo general, se usa en la fase aguda de la curación de la fractura porque se amolda fácilmente al contorno que desea el médico para mantener la fractura en la posición correcta.

Yeso de fibra de vidrio: es más ligero y fuerte, y el exterior es más resistente al agua que el yeso común. Este tipo de yeso, si se moja, no cambiará de forma, pero el acolchado y el forro que hay debajo permanecerán húmedos e irritarán la piel. Cuando se utiliza un yeso de fibra de vidrio junto con un forro de yeso GORE-TEX, la persona puede participar en actividades que impliquen agua sin necesidad de procedimientos especiales de secado.

Dispositivo ortopédico: se utiliza para mantener una fractura al tiempo que se permite la libertad de movimiento de las articulaciones vecinas.

Férula: se utiliza para inmovilizar y mantener una posición determinada de un hueso o una articulación. Las férulas se fijan a la extremidad con vendas elásticas.

La inmovilización debe mantenerse al mínimo y debe fomentarse la carga de peso, u otro uso funcional de la extremidad afectada, lo antes posible para evitar la disminución de la masa ósea. La colocación de yesos y férulas suele estar a cargo de un técnico ortopédico, quien trabaja siguiendo las indicaciones de un médico, cuenta con formación sobre la correcta aplicación de yesos y tiene conocimientos sobre la OI.

Manejo del dolor

Las personas con OI presentan dolores que pueden ser tanto agudos como crónicos. El manejo del dolor requiere una evaluación adecuada y un plan personalizado que brinde una variedad de estrategias para afrontar y controlar el dolor. El manejo del dolor suele requerir un abordaje multidisciplinario. El objetivo del tratamiento es una terapia eficaz que no solo reduzca o elimine el dolor, sino que permita alcanzar bienestar mental y una mejora en la función fisiológica. Los siguientes son ejemplos de distintos tipos de estrategias de manejo del dolor; se puede obtener más información en la [hoja informativa](#) de la OI Foundation sobre manejo del dolor.

- Hielo y calor
- Estimulación nerviosa eléctrica transcutánea (ENET)
- Ejercicio y fisioterapia
- Acupuntura
- Entrenamiento de relajación, mindfulness, medicación y visualización
- Biorretroalimentación
- Medicamentos para el manejo del dolor*

*Los medicamentos de venta libre o recetados pueden provocar complicaciones graves.

Dada a su baja estatura y por su seguridad, muchas personas con OI no pueden tomar la dosis estándar de medicamentos para niños o adultos.

Tratamientos

Fisioterapia: los objetivos de la fisioterapia incluyen ampliar y mantener la función, y promover la independencia. Un programa habitual incluye el fortalecimiento muscular y el acondicionamiento aeróbico. La fisioterapia a menudo comienza en la infancia para contrarrestar el retraso en el desarrollo de habilidades motoras que sufren muchos niños debido a la debilidad muscular relacionada con la OI. Pueden ser necesarios dispositivos de adaptación.

Terapia ocupacional y ejercitación segura: la terapia ocupacional (TO) y la ejercitación segura contribuyen con las habilidades de motricidad fina y la selección de un equipo de adaptación para la vida cotidiana. A medida que un niño con OI crece y adquiere mayor independencia, se beneficiará de mantener la actividad física. Los adultos con OI también obtienen beneficios de una actividad física segura y regular para mantener las masas ósea y muscular. La natación y la hidroterapia son particularmente apropiadas para las personas con OI de todas las edades, ya que permiten el movimiento independiente con un riesgo de fractura bajo.

Caminar también es un ejercicio excelente para quienes pueden hacerlo (con o sin dispositivos de ayuda para la movilidad).

Cirugía: la cirugía puede ser necesaria para reparar un hueso fracturado, corregir deformidades óseas como las piernas combadas, estabilizar la columna o reparar los pequeños huesos del oído medio y mejorar la audición. Muchos niños con OI requieren un procedimiento quirúrgico conocido como colocación de un clavo intramedular, en el que se introducen varillas metálicas dentro de los huesos largos para controlar las fracturas y mejorar las deformidades que interfieren con la función. Existen varillas expandibles y no expandibles.

Medicamentos: los bisfosfonatos, que en la actualidad han sido aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) para la prevención y el tratamiento de la osteoporosis, en ocasiones se emplean para aumentar la densidad ósea en niños y adultos con OI moderada o grave. Otros fármacos que se desarrollaron para tratar la osteoporosis y un medicamento derivado de la hormona paratiroidea también se utilizan para prevenir la disminución de la masa ósea relacionada con la edad en adultos con OI. Los tratamientos en evaluación incluyen la hormona de crecimiento y las terapias génicas. Se sigue buscando un tratamiento farmacológico específico para la OI.

Crecimiento: excepto en las formas más leves de OI, la altura y el peso de los niños con OI suelen estar por debajo de las curvas pediátricas estándar al año de edad. En ocasiones, esto debe distinguirse del retraso en el crecimiento o de los problemas cardiorrespiratorios. Existen curvas de crecimiento estandarizadas para niños y niñas con OI de tipo III y IV para comparar la altura y el peso del caso puntual de un niño con el de otros que tienen el mismo tipo de OI. Pueden descargarse de forma gratuita de este artículo médico:

Barber, L. A.*, Abbott, C.*, Nakhate, V.*, Dang Do, A., Blissett, A. R. y Marini, J. C. (2018)
Longitudinal growth curves for children with classical osteogenesis imperfecta (types III and IV) caused by structural mutations in type I collagen. *Genet Med* 21:1233-39

Estilo de vida saludable: las personas con OI se benefician de un estilo de vida saludable, que incluye la ejercitación segura y una dieta nutritiva. La ingesta adecuada de nutrientes, tales como la vitamina D y el calcio, es necesaria para mantener la salud ósea. Sin embargo, no se recomiendan dosis extragrandes de tales nutrientes. Es importante mantener un peso adecuado, dado que el exceso de peso añade estrés al esqueleto, el corazón y los pulmones, y disminuye la capacidad de moverse con facilidad. Además, las personas con OI deben evitar fumar, ser fumadores pasivos, consumir alcohol o cafeína en exceso y los medicamentos con esteroides, todos factores que reducen la densidad ósea.

Otros tratamientos: otros tratamientos incluyen los audífonos, coronas para los dientes quebradizos, suplemento de oxígeno para las personas con dificultad respiratoria y dispositivos de ayuda para la movilidad.

Puede obtener más información sobre tratamientos en www.oif.org.

Planificación del alta y equipo de atención pediátrica

Planificación del alta

Cuando el paciente esté listo para el alta del hospital, deben tenerse en cuenta las siguientes cuestiones:

- Las instrucciones que se le dan a los padres antes del alta del paciente deben incluir explicaciones y demostraciones de los procedimientos para sostener y levantar al bebé, cambiarle los pañales y brindarle cuidados en general. Las demostraciones garantizarán que los padres se sientan cómodos con cada técnica. De ser posible, muestre estas técnicas a otros familiares y amistades que ayudarán a cuidar al niño en casa.
- Como es de esperar que se produzcan nuevas fracturas, los padres también deberían aprender, por medio de su ortopedista pediátrico, a reconocer una fractura y a proteger la parte del cuerpo lesionada durante el trayecto hasta el hospital o la clínica.
- Una carta con el membrete del hospital en la que se indique que el niño tiene un diagnóstico de OI puede hacer más fácil obtener la atención adecuada en caso de que la familia vuelva a la sala de emergencias o necesite buscar tratamiento en otro centro.
- Al momento del alta, será necesario un asiento de seguridad o incluso una cama para automóvil. Las características de este equipamiento dependerán del peso y la capacidad del niño para sentarse erguido. Hay asientos de seguridad diseñados para niños que pesan menos de 20 libras. Tales asientos también deben incluir un arnés bien acolchado y una almohada de soporte para la cabeza. Este tipo de almohada en forma de U está disponible para la venta comercial y se usa para posicionar la cabeza del bebé en la línea media. Pueden agregarse pequeños cilindros, toallas u otro tipo de acolchados para mantener la cabeza del niño en línea con las caderas. Todos los asientos para automóvil deben tener aprobación de seguridad y estar correctamente anclados al vehículo. No es seguro colocar relleno acolchado entre la carcasa plástica y la funda acolchada.
- Siempre es mejor ubicar el asiento de seguridad en el asiento posterior del vehículo.
- Se debe aconsejar a los padres que elijan prendas con aberturas amplias que les permitan deslizar la prenda sobre los brazos o las piernas del bebé sin tirar de las extremidades. La ropa sin cintas, botones, bolsillos ni pliegues también es más segura para el bebé.
- La planificación del alta debe incluir la derivación a grupos locales de apoyo a la OI o a otra familia que tenga un niño con OI (con la aprobación de esa familia).

Equipo de atención pediátrica

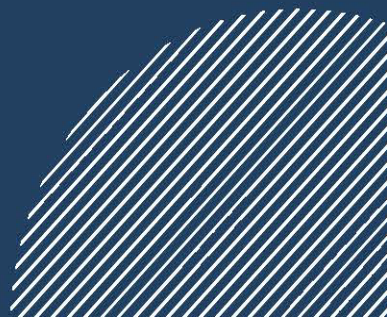
Además de la derivación a grupos de apoyo locales, hay muchas otras especialidades clínicas a las que se puede derivar a una familia para que reciba atención multidisciplinar, por ejemplo, de un pediatra, un ortopedista pediátrico, un fisioterapeuta, un audiólogo, un optometrista, un dietista titulado, profesionales de salud mental y todo otro servicio que ofrezca apoyo a niños/as con OI.

En muchos casos, la OI Foundation puede ayudar con las derivaciones. Se alienta a los padres y al personal del hospital a comunicarse con la OI Foundation para obtener ayuda.





Recursos



Recursos de la Osteogenesis Imperfecta Foundation

La OI Foundation puede brindarle apoyo a usted y su familia a medida que su hijo/a crece y tiene diferentes necesidades. Deseamos darle la bienvenida a la comunidad y esperamos poder proporcionarle la información que usted y su familia necesitan a medida que su hijo/a crece. A continuación, encontrará algunos de los recursos que tenemos disponibles:

Sitio web de la OI Foundation: nuestro sitio web (www.oif.org) tiene información sobre todo tipo de temas relacionados con la OI. Las hojas informativas y otros recursos aportan información precisa desde el punto de vista médico y pueden imprimirse en cualquier momento.

Directorio de clínicas y sistema de derivación médica: el sitio web de la OI Foundation incluye una lista de clínicas que ofrecen atención médica multidisciplinar, por estado. La organización también puede ayudar a buscar médicos por especialidad. Para obtener más información, comuníquese con el educador en salud de la OI Foundation, al (301) 947-0083.

Eventos de la OI Foundation: la OI Foundation organiza una conferencia nacional cada dos años sobre diversos temas relacionados con la OI. La conferencia ofrece una oportunidad para que la comunidad de familias con OI se reúna, se conozca y socialice, al mismo tiempo que se entera de las últimas investigaciones sobre OI. La organización también celebra conferencias regionales de un día de duración sobre temas importantes relacionados con la OI. El lugar donde se realizan las conferencias regionales varía. Se pueden consultar todos los eventos en www.oif.org/events.

Redes de apoyo: la OI Foundation también tiene una lista de grupos de apoyo por estado en su sitio web. Estos encuentros comunitarios son, ante todo, una reunión social. De vez en cuando se programan oradores que brindan información sobre temas de interés para el grupo. Visite www.oif.org/supportnetworks para obtener más información.

Medios sociales: siga a la OI Foundation en Facebook, Instagram y Twitter para conocer más sobre los avances que estamos haciendo y las últimas novedades e investigaciones.

Comuníquese con nosotros: la OI Foundation está a su disposición. Puede enviarnos un mensaje por correo electrónico a bonelink@oif.org, o bien puede llamarnos al (301) 947-0083 o al número gratuito (844) 889-7579.



Nombre del/de la paciente _____

¡ATENCIÓN! TENGO OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI)

Tráteme con suavidad.

Sufro de osteogénesis imperfecta (OI); esto significa que tengo:

- Huesos frágiles
- Piel frágil
- Articulaciones laxas
- Dientes frágiles
- Dificultad para permanecer de espaldas
- Problemas respiratorios potenciales
- Pérdida potencial de la audición

SOSTENGA todo mi cuerpo al levantarme o girarme.

- **NO** tire de mis brazos para sentarme o darme la vuelta.
- **NO** fuerce mi cabeza para girarla.

ACTÚE CON DELICADEZA al quitar cintas quirúrgicas o vendajes; mi piel es muy frágil.

VERIFIQUE QUE LAS DOSIS de todos los medicamentos se ajusten a mi tamaño pequeño.

CONTRÓLEME LA PRESIÓN ARTERIAL con un tensiómetro pediátrico, de ser posible.

- **NO** intente medir la presión arterial en un brazo fracturado o torcido.

UTILICE equipos de tamaño pediátrico, si es necesario.

Nombre del/de la médico/a _____ Nro. de Teléfono _____

Osteogenesis Imperfecta Foundation

www.oif.org • bonelink@oif.org • 844-889-7579 • 301-947-0083

Al servicio de la comunidad de familias con OI brindando información y apoyo desde 1970

Glosario

| | |
|---|---|
| Audiólogo | Profesional médico que diagnostica y trata problemas de audición y equilibrio. |
| Bisfosfonatos | Clase de fármacos, generalmente utilizados para tratar la osteoporosis, que evitan la pérdida de densidad ósea. En ocasiones se utilizan en niños con OI. |
| Prueba de densidad ósea | Prueba que ayuda a calcular la densidad ósea y la probabilidad de rotura de un hueso. |
| Dispositivo ortopédico | Dispositivo médico diseñado para tratar problemas musculoesqueléticos. Se utiliza para alinear, sostener, estabilizar y proteger adecuadamente partes del cuerpo mientras se curan de una lesión. |
| Colágeno | Principal proteína estructural de varios tejidos conectivos del cuerpo. |
| Dietista | Profesional médico experto en nutrición. |
| Prueba DEXA | Prueba no invasiva que mide la densidad mineral ósea. Sirve para comprobar si una persona corre el riesgo de sufrir una fractura. |
| Ecocardiograma | Prueba del funcionamiento del corazón que, mediante ondas de ultrasonido, produce una representación visual. Sirve para el diagnóstico o el seguimiento de enfermedades cardíacas. |
| Retraso en el crecimiento | Se dice que un niño tiene un retraso en el crecimiento cuando no se ajusta a las normas de crecimiento reconocidas. |
| Yeso de fibra de vidrio | Yeso fabricado con material de fibra de vidrio, que es más ligero que el yeso mate. |
| Fractura | Grieta o rotura de un objeto o material duro, normalmente un hueso. |
| Genetista | Profesional médico experto en la herencia y la variación de las características hereditarias. |
| Consejero genético | Profesional médico que instruye y ofrece apoyo a personas y familias con riesgo de padecer enfermedades genéticas, o a quienes se les han diagnosticado dichas enfermedades. |
| Póster <i>Trátame con cuidado</i> | Recurso de la OI Foundation que puede imprimirse y entregarse a profesionales médicos. En él, se explica la mejor manera de trabajar con personas con OI. |
| Almohada de soporte para la cabeza | Tipo de almohada que se utiliza en los asientos de seguridad como soporte para la cabeza y el cuello. |

| | |
|--|---|
| Cifosis | Curvatura excesiva de la columna vertebral hacia fuera, que provoca un redondeo o encorvamiento de la espalda. |
| Profesionales de salud mental | Categoría que puede incluir, entre otros, a psicólogos, psiquiatras, enfermeros psiquiátricos y consejeros de salud mental que brindan apoyo en cuestiones sociales y emocionales, incluido el duelo. |
| Mosaicismo | Estado que consiste en estar compuesto por células de dos tipos genéticamente diferentes. |
| Neonatal | Relativo a los niños recién nacidos. |
| Neonatólogo | Profesional médico capacitado para manejar situaciones complejas y de alto riesgo con recién nacidos. |
| Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) | Unidad de cuidados intensivos del hospital que se especializa en el cuidado de recién nacidos enfermos o prematuros. |
| Personal de enfermería | Persona formada para atender a personas enfermas, especialmente en un hospital. |
| Obstetra | Profesional médico especializado en el embarazo, el parto y el aparato reproductor. |
| Terapia ocupacional | Forma de terapia que fomenta la rehabilitación mediante la realización de actividades necesarias en la vida cotidiana. |
| Ortopedista | Profesional médico que trabaja para corregir deformidades o deficiencias del sistema óseo. |
| Osteogénesis imperfecta (OI) | Grupo de trastornos genéticos que afectan principalmente los huesos. Se caracteriza por huesos que se rompen con facilidad, pero afecta a muchos otros sistemas del cuerpo. También se conoce como enfermedad de los huesos de cristal. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo I | El tipo más común y más leve de OI, con pocos síntomas evidentes. Las personas con OI de tipo I pueden tener una estatura normal o casi normal. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo II | El tipo más grave de OI. En el caso de la OI de tipo II, se producen numerosas fracturas y una grave deformación ósea al nacer, y los bebés pueden morir en pocas semanas por complicaciones respiratorias o cardíacas. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo III | Tipo grave de OI en el que a menudo se observa una deformidad ósea progresiva. Hay fracturas presentes al nacer, y las radiografías pueden revelar fracturas curadas que se produjeron antes del nacimiento. En este tipo de OI también son comunes la curvatura de la columna vertebral y las fracturas por compresión de las vértebras. Las personas con OI de tipo III suelen ser de baja estatura, con la caja torácica en forma de barril. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo IV | Tipo moderado de OI que se encuentra entre el tipo I y el tipo III en cuanto a gravedad y estatura; presenta una deformidad ósea de leve a moderada, curvatura de la columna |

| | |
|---|---|
| | vertebral y fractura por compresión de las vértebras. Las personas con OI de tipo IV suelen tener la caja torácica en forma de barril. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo V | Tipo moderado de OI similar a la OI de tipo IV en cuanto a la aparición de síntomas. En la OI de tipo V, se forman grandes callos hipertróficos en los lugares de las fracturas y la calcificación de la membrana entre el radio y el cúbito restringe la rotación del antebrazo. La OI de tipo V también incluye una mutación que no está en la vía del colágeno y tiene carácter hereditario dominante. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo VI | Tipo moderado de OI extremadamente inusual y similar al tipo IV en cuanto a apariencia. La OI de tipo VI se caracteriza por un defecto de mineralización en el hueso sometido a biopsia. La mutación de la OI de tipo VI no se encuentra en la vía del colágeno y se hereda de forma recesiva. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo VII | La OI de tipo VII es un tipo grave de OI que tiene un patrón de herencia recesivo. |
| Osteogénesis imperfecta de tipo VIII | La OI de tipo VIII es grave y similar a la de tipo II, pero tiene un patrón de herencia recesivo. En la OI de tipo VIII, hay deficiencia grave de crecimiento y mineralización insuficiente del esqueleto. |
| Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF) | Organización voluntaria relacionada con la salud cuya misión es mejorar la calidad de vida de quienes viven con osteogénesis imperfecta mediante la investigación, la educación, la concientización y el apoyo mutuo. |
| Cuidados paliativos | Atención médica especializada para personas que viven con una enfermedad grave. Este tipo de atención se centra en aliviar los síntomas y el estrés de la enfermedad para mejorar la calidad de vida de la persona y su familia. |
| Fisioterapia | Tratamiento de enfermedades, lesiones o deformidades mediante métodos físicos como masajes, termoterapia y ejercicios. |
| Yeso | Vendaje rígido con yeso mate amoldado a la forma de la extremidad rota, que se utiliza para sostenerla y protegerla. |
| Preeclampsia | Afección desarrollada durante el embarazo que se caracteriza por presión arterial alta. |
| Prenatal | Antes del nacimiento; durante o relativo al embarazo. |
| Procedimiento | Operación quirúrgica. |
| Prueba de función pulmonar | Prueba no invasiva que muestra el funcionamiento de los pulmones. |
| Trabajadores sociales | Profesionales formados para ayudar a personas y familias a desarrollar sus habilidades y la capacidad de utilizar sus recursos y los de la comunidad para resolver problemas. |

| | |
|-----------------------|--|
| Yeso en espiga | Se utiliza para inmovilizar la cadera o el muslo y para facilitar la curación de las articulaciones de la cadera o de los fémures fracturados. |
| Entablillado | Todo material rígido que se utiliza para inmovilizar un hueso fracturado o dislocado, o para mantener cualquier parte del cuerpo en posición fija. |
| Cirugía | Tratamiento de lesiones o trastornos del cuerpo mediante incisión o manipulación, especialmente con instrumentos. |
| Ecografía | Tipo de prueba que, mediante el sonido u otras vibraciones de frecuencia ultrasónica, produce una imagen para uso médico. |
| Signos vitales | Mediciones clínicas —concretamente, el pulso, la temperatura, la frecuencia respiratoria y la presión arterial— que indican el estado de las funciones corporales esenciales de un paciente. |

Referencias bibliográficas

- 1 McAllion S. J., Paterson C. R. Musculo-Skeletal Problems Associated with Pregnancy in Women with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Obstetrics and Gynecology*, 2002; 22: 169-72.
- 2 Cubert R., Cheng E., Mack S., Pepin M. G., Byers P. H. Osteogenesis Imperfecta: Mode of Delivery and Neonatal Outcome. *Obstetrics & Gynecology*, 2001;97.
- 3 Bellur S., Jain M., Cuthbertson D., Krakow D., Shapiro J. R., Steiner R. D., Smith P. A., Bober M. B., Hart T., Krischer J., Mullins M., Byers P. H., Pepin M., Durigova M., Glorieux F. H., Rauch F., Sutton V. R., Lee B., miembros del Consorcio de Trastornos de los Huesos Frágiles (BBD), Nagamani S. C. Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta. *Genetics in Medicine* 18(6):570-576, 2016
- 4 Marini J. C., Forlino A., Bächinger H. P., Bishop N. J., Byers P. H., Paepe A., Fassier F., Fratzi-Zelman N., Kozloff K. M., Krakow D., Montpetit K., Semler O. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primers*. 2017 Aug 18;3:17052. doi: 10.1038/nrdp.2017.52. PMID: 28820180.

OI | OSTEOGENESIS
IMPERFECTA
FOUNDATION
Unbreakable Spirit[®]