



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

# Huesos de cristal: un futuro hecho añicos



**U**nos 2.000 españoles tienen osteogénesis imperfecta, una enfermedad rara conocida como la de los 'huesos de cristal'. Aunque tiene poca incidencia es incurable y puede resultar mortal. Quienes la padecen piden que se investigue más.

Almudena Hernández

LA CAUSA DE ESTA ENFERMEDAD ESTÁ EN UN ERROR GENÉTICO EN EL COLÁGENO Y SU GRAVEDAD ES MUY VARIABLE Y VA TAMBIÉN EN FUNCIÓN DEL PACIENTE

NO SÓLO LOS HUESOS RESULTAN AFECTADOS PUES EL COLÁGENO FORMA PARTE TAMBIÉN DE OTROS TEJIDOS, COMO LOS DIENTES, LOS LIGAMENTOS Y LA PIEL

**E**l cansancio, los dolores de huesos y articulaciones y el miedo a sufrir caídas limitan la autonomía de personas como Álvaro Illobre. Este joven gallego tiene osteogénesis imperfecta, una enfermedad de las catalogadas como "raras" que popularmente se conoce como la de los "huesos de cristal", debido a las múltiples fracturas que sufren quienes la padecen. Su causa está en un error genético en el colágeno y su gravedad es muy variable y va también en función del paciente. Es decir, que hay quienes "sólo" sufren diez fracturas a lo largo de su vida mientras que otros enfermos pueden tener varios centenares de lesiones.

La enfermedad afecta a una de cada 20.000 personas (una de cada 55.000 en su versión más grave), es hereditaria y no tiene cura. De ahí que los especialistas den capital importancia al diagnóstico precoz (incluso en el embarazo), aunque éste no es sencillo y entraña bastantes riesgos.

**No sólo en los huesos.** La fragilidad ósea es la causa de las múltiples fracturas que aparecen en el paciente con osteogénesis imperfecta. Pero no sólo los huesos resultan afectados pues el colágeno forma parte también de otros tejidos, como los dientes, los ligamentos, la piel y las escleróticas. A Álvaro le diagnosticaron uno de los tipos "leves" de osteogénesis imperfecta, aunque no por ello pasó por una infancia fácil. A los dos años se fracturó el fémur derecho. A pesar de la tenacidad y las ganas de superación demostradas por Álvaro—uno de los síntomas con los que se manifiesta la osteogénesis imperfecta es el opti-

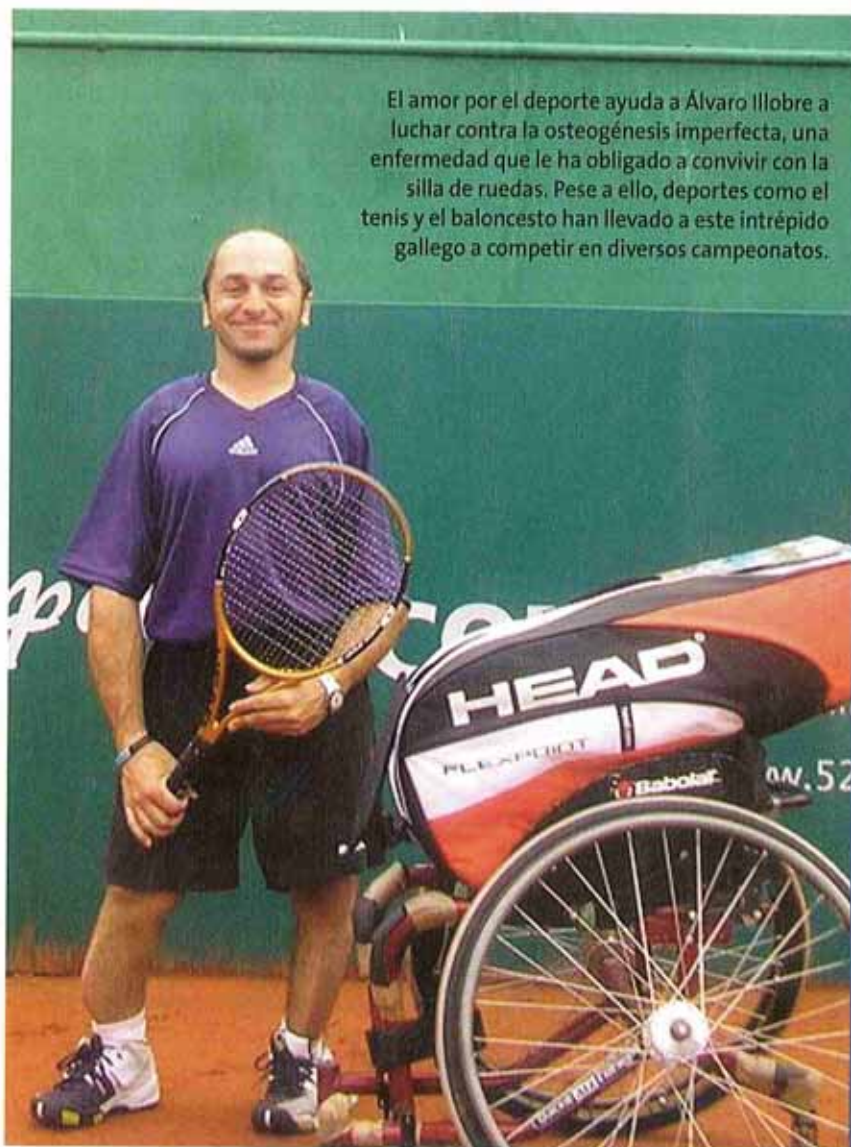
... mismo-, el día a día de quienes la padecen tiene también repercusiones en el ámbito laboral y en el social.

Como resulta evidente, esta dolencia limita el campo de actuación física, por lo que las personas que la padecen muchas veces sólo pueden desempeñar trabajos que exijan un mínimo esfuerzo físico. A ello se añaden las barreras que hay que sortear a nivel arquitectónico, transportes, edificios y calles, como les ocurre a otras personas que tie-

nen problemas de movilidad. En definitiva, todo el cuidado que se tenga es poco para evitar las temidas fracturas, ya sea en casa, en las relaciones con los demás o en la misma calle.

**Parte médico.** Quizás por eso Álvaro resume sus 35 años de vida a modo de parte médico: dos biopsias y unas 40 fracturas, con la consecuente deformación en las tibias. Como todas las personas con discapacidad, recuerda Álvaro, "la accesi-

El amor por el deporte ayuda a Álvaro Illobre a luchar contra la osteogénesis imperfecta, una enfermedad que le ha obligado a convivir con la silla de ruedas. Pese a ello, deportes como el tenis y el baloncesto han llevado a este intrépido gallego a competir en diversos campeonatos.



**LAS RECAÍDAS Y LA FRAGILIDAD DE ESTOS PACIENTES IMPLICA QUE LOS NIÑOS SE TOPEN CON LA CARA MÁS AMARGA DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA**

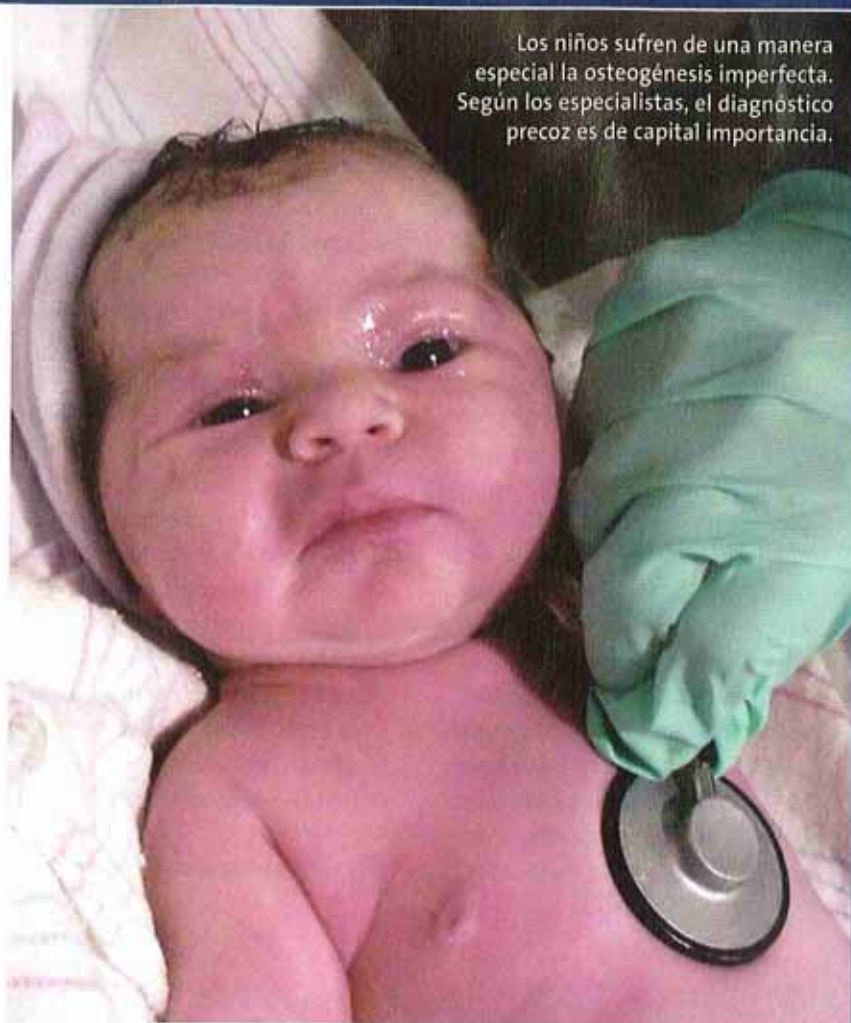
**"LA ACCESIBILIDAD ES LA GRAN BARRERA QUE IMPIDE DESENVOLVERSE NORMALMENTE POR EL MUNDO, PERO POCO A POCO SE ESTÁN DERRIBANDO, AUNQUE LA LUCHA AÚN SERÁ LARGA", DICE ÁLVARO ILLOBRE**

bilidad es la gran barrera que nos impide desenvolvernos normalmente por el mundo, pero poco a poco se están derribando, aunque la lucha aún será larga". Haciendo caso a su gigantesco tesón, este coruñés de Ares desobedeció a los médicos, que le recomendaron no practicar deportes que le pudiesen provocar caídas o golpes. A Álvaro siempre le ha gustado el deporte. "Tuve una época que anduve en silla de ruedas, y ahí fue mi despegue definitivo. En el colegio jugaba al baloncesto con los demás chicos, como uno más. Un día en la radio escuché que existía una asociación en Ferrol de minusválidos que practicaban deporte, llamé y comencé a jugar más en serio", cuenta este deportista que se pasó una buena temporada entrenando durante la semana y jugando los fines de semana en la liga gallega y luego en la nacional de baloncesto.

Y siguió luchando, pero en solitario. "Después me decanté por un deporte individual pues quería algo que me hiciera sentir más fuerte y mejor sin depender de nadie". Tras una temporada practicando atletismo, algo que podría ser peligroso para su enfermedad, Álvaro se sumergió en el mundo del tenis. Lo descubrió en los Juegos Paralímpicos de Barcelona, donde acudió como espectador.

**Campeón de tenis.** A continuación se lanzó al mundo de las raquetas y llegó a participar en el Campeonato de España en Madrid en 1995, donde alcanzó los cuartos de final. "Ví que se me daba bien y me busqué un entrenador". A partir de entonces, en su currículum hay otro campeonato de España y las paralimpiadas de Sidney.

Los niños sufren de una manera especial la osteogénesis imperfecta. Según los especialistas, el diagnóstico precoz es de capital importancia.



## La enfermedad desconocida

**La osteogénesis imperfecta** es una enfermedad del tejido conectivo caracterizada por una anomalía en los cromosomas 7 y 17, que produce alteraciones variables del colágeno tipo I. Puede definirse como la formación imperfecta de los huesos.

**El colágeno** en el cuerpo es similar a la red de alambre que se usa como estructura para colocar el hormigón. Si la estructura de colágeno es defectuosa, los huesos son más frágiles y pueden fracturarse con cierta facilidad.

**La osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética.** El osteoblasto es la célula que se encarga de la producción de hueso. Esta célula está formada por una membrana externa, un núcleo donde se encuentra la información para su funcionamiento y los órganos intracelulares u organelas que se encargan de sintetizar las sustancias del hueso.

En los pacientes con osteogénesis imperfecta el núcleo de los osteoblastos no contiene la información correcta para la formación de las vigas de colágeno, por lo que **producen pocas fibras de colágeno, defectuosas y débiles.**

Una persona afectada por osteogénesis imperfecta puede tener **una sintomatología diversa** lo que, según los casos, puede afectar gravemente o permitir el desarrollo de una vida prácticamente normal. Los síntomas y signos más característicos son:

- Huesos que se fracturan fácilmente
- Estatura baja
- Pérdida parcial de la audición
- Dientes decolorados y frágiles
- Esclerótica azul
- Deformidad esquelética de miembros, pecho y cráneo
- Dificultad respiratoria
- Escoliosis
- Debilidad muscular
- Sudoración frecuente
- Cara en forma triangular
- Estreñimiento
- Tendencia a magullarse con facilidad
- Ligamentos de las articulaciones débiles

Álvaro es un enamorado de la competición, por lo que se alegra de que las instalaciones deportivas modernas incluyan "vestuarios adaptados y rampas de acceso". Las continuas recaídas y la fragilidad de estos pacientes implica que los enfermos de menos edad, los niños, se topen con la cara más amarga de la osteogénesis imperfecta, como bien conoce el joven coruñés.

A sabiendas de que los especialistas son conscientes de que los niños menores de ocho años no poseen una visión clara del peligro, recomiendan que el hogar familiar siga unas determinadas pautas para prevenir fracturas o atenuarlas: usar moquetas en los suelos, instalar mobiliario sin esquinas pronunciadas, poner pasamanos,

no tener mascotas de gran tamaño que puedan lesionar a los pequeños con un simple jugueteo...

Pero no sólo en casa hay problemas diarios para estos enfermos. Uno de los momentos más traumáticos para los pequeños con los "huesos de cristal" suele ser cuando llega la hora de la escolarización.

Álvaro la recuerda como una etapa solidaria de compañeros y profesores. "Mi escolarización fue difícil, pero conté con el apoyo del colegio al completo. Todos los profesores de mi colegio fueron muy buenos conmigo y me mandaban material a casa cuando no asistía. Incluso venían a darme las clases a domicilio. También conseguí recuperar un curso que perdí aprobando en el mismo año cuarto y quinto".

Aún así, los compañeros del



Un niño con osteogénesis imperfecta deben saber en qué consiste la enfermedad para tener cuidado y no golpearle, pues un simple juego o contacto puede llevar al pequeño al hospital. Por eso, los especialistas también aconsejan que el entorno educativo y familiar fomente en estos niños aficiones más "seguras" como la natación, el ajedrez, la música o la pintura.

### Enfermedad desconocida.

Según la presidenta de la Asociación de Huesos de Cristal de España (Ahuce), Lucía Vallejo, a la "amplia" problemática derivada de la osteogénesis imperfecta, hay que sumar "el hecho de que la sociedad en general desconoce esta enfermedad, por lo que la incompreensión e inde-

**ASOCIACIONES DE PACIENTES COMO AHUCE DEFENDEN EL ACCESO A UN SERVICIO INTEGRAL DE TIPO SOCIOSANITARIO**

fensión, son sentimientos a menudo experimentados".

Por ello, asociaciones como Ahuce trabajan para que los afectados puedan acceder "a un servicio integral sociosanitario, como puede ser atención continua de fisioterapia, así como atención de esta patología por un equipo multidisciplinar que atienda la osteogénesis imperfecta de una forma global: endocrinos, traumatólogos, otorrinos, reumatólogos, oftalmólogos, cardiólogos, entre otros".

Además de estos servicios, desde Ahuce se reivindica "el acceso a diversas prestaciones sociales como son: la integración escolar, la ayuda de cuidadores especializados en el entorno escolar, una mayor formación de profesionales, una mayor

incidencia en la necesidad de investigar para buscar nuevos posibles tratamientos y una mayor concienciación social de la osteogénesis imperfecta y de los problemas, necesidades y soluciones que esta patología, perteneciente al grupo de las enfermedades raras, necesita". Estas demandas responden a que cualquier tratamiento que se pueda aplicar, hasta el momento, está dirigido a la prevención o a la corrección de síntomas, pues la osteogénesis imperfecta es incurable. Para hablar de todo ello, Ahuce organiza a finales de mes (los días 26, 27 y 28 de octubre) en San Pedro del Pinatar (Murcia) el XIV Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta. ■

[www.ahuce.org](http://www.ahuce.org)



El Aseo, una de las obras más populares del pintor francés Toulouse-Lautrec, un genio que tuvo que convivir con la osteogénesis imperfecta.

## Un impresionista de vida bohemia y huesos de cristal

A pesar de lo prácticamente desconocida que resulta la osteogénesis imperfecta, esta dolencia marcó la biografía de grandes personalidades. Detrás de la sensualidad y el erotismo de los dibujos y carteles del pintor impresionista Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901) se encontraba un acolegado hombre que apenas superaba el metro y medio de estatura.

A pesar de proceder de una familia noble, la enfermedad se cebó con él desde su infancia, lo que le obligó a someterse a diversas curas en balnearios. En la adolescencia llegaron las fracturas, pero la osteogénesis imperfecta no le impidió desarrollarse como uno de los protagonistas del arte impresionista y retratar el ajeteo del París del Moulin Rouge.

Sumido en la vida bohemia, Toulouse-Lautrec hizo caso omiso a la preocupación de su madre y vivió alocadamente la noche y abusó del alcohol, lo que precipitó el desenlace de este genio.

# “La investigación está dificultada por la rareza de la propia enfermedad”

Isabel Pavón de Paz es especialista en Endocrinología del Hospital de Getafe (Madrid). Esta experta afirma que los problemas de movilidad afectan especialmente a los pacientes de esta enfermedad conocida como la de los ‘huesos de cristal’.

## ¿En qué consiste la osteogénesis imperfecta?

Realmente se trata de varias enfermedades que siendo de origen genético tienen en común una alteración en el colágeno, la proteína más abundante del tejido conectivo. Como el colágeno se encuentra en la estructura de muchos órganos como son los huesos, los dientes, la piel, los ligamentos, el corazón y el oído, todos ellos pueden verse afectados en mayor o menor medida, dando lugar a huesos muy frágiles, por eso se llama la enfermedad de los huesos de cristal. La enfermedad se manifiesta en dientes anormales, ligamentos muy laxos, anomalías de las válvulas cardíacas, sordera, etcétera. Hay formas muy leves de enfermedad pero, en ocasiones, la presentación clínica es realmente grave con fracturas múltiples e importantes deformidades que limitan

mucho la vida de las personas afectadas.

## ¿Cómo se aborda el tratamiento de esta enfermedad?

No existe un tratamiento curativo de la enfermedad, pero sí hay terapias que pueden mejorar el crecimiento, disminuir el número de fracturas, corregir deformidades y paliar el dolor

cuando existe. En definitiva, medidas que mejoran la calidad de vida de los afectados. En el tratamiento de los pacientes con osteogénesis imperfecta participan por tanto múltiples especialistas y personal sanitario, desde el pediatra al médico que se ocupa del metabolismo óseo, traumatólogos, dietistas, fisioterapeu-

Foto: Jorge Villa



tas, otorrinos, cardiólogos... En resumen, el tratamiento de la osteogénesis imperfecta debe abordarse desde el punto de vista multidisciplinar.

## ¿Cuáles son las principales problemáticas de los afectados?

Fundamentalmente en los pacientes gravemente afectados, la dificultad principal

es la movilidad. Muchos deben desplazarse en carros o sillas de ruedas, con lo que ello conlleva.

Otro problema es que, siendo una enfermedad rara, las personas que la padecen tienen dificultades para encontrar centros médicos especializados donde se cubran todas sus necesidades.

## ¿Conocen los médicos españoles esta enfermedad?

Afortunadamente cada vez se oye hablar más de este tema y disponemos de más información al respecto.

## ¿Cómo se encuentra la investigación en osteogénesis imperfecta?

La investigación en osteogénesis imperfecta está dificultada por la propia “rareza” de la enfermedad pero se ha avanzado mucho en los últimos años: se han identificado más de 250 mutaciones responsables de la enfermedad, se está trabajando en la terapia celular y de células madre. También se están utilizando fármacos que mejoran la calidad del hueso con resultados muy esperanzadores, sin olvidar la mejoría progresiva de las técnicas quirúrgicas en traumatología y ortopedia que consiguen resultados que hace unos años parecerían increíbles.

**“AL SER UNA ENFERMEDAD RARA,  
LAS PERSONAS QUE LA PADECEN  
TIENEN DIFICULTADES PARA ENCONTRAR  
CENTROS MÉDICOS ESPECIALIZADOS  
DONDE SE CUBRAN TODAS SUS NECESIDADES”**