



E n f e r m e d a d e s r a r a s

Huesos de cristal

También conocida como Osteogénesis Imperfecta, consiste en una fragilidad extrema ósea que lleva a continuas fracturas DINAH LEVY

Se estima que una persona de cada 10.000 o incluso 15.000 padece de Osteogénesis Imperfecta (O.I.), una enfermedad rara que se encuentra en cualquier país del mundo y afecta a todas las razas y géneros. En España, se calcula que hay unos 2.700 afectados.

¿QUÉ ES?

Se trata de un trastorno genético que se caracteriza por la fragilidad de los huesos, que pueden fracturarse ante el mínimo golpe o sin causa aparente. El trastorno persiste a lo largo de toda la vida del afectado, aunque en muchas ocasiones se produce un descenso importante del número de fracturas una vez pasada la adolescencia. La formación imperfecta de los huesos se produce por la mutación de un gen encargado de producir una proteína esencial, colágeno tipo I, que es la que les aporta rigidez. Por eso, los huesos son tan débiles y se conoce esta enfermedad como "huesos de cristal".

MANIFESTACIONES GENERALES

El diagnóstico de una persona con O.I. suele ser fundamentalmente por



exploración y también por la evidencia de alguno o varios de los siguientes síntomas:

■ Fragilidad ósea: los huesos se frac-

turan incluso sin causa aparente.

- Cara en forma triangular: el cráneo crece empujado por el encéfalo y la mandíbula no crece.
- Escleróticas azules o grises: se trata de la parte blanca del ojo.
- Sordera progresiva: esto ocurre habitualmente en la edad adulta.
- Dentinogénesis imperfecta: decoloración y fragilidad en los dientes.
- Tono de voz agudo.
- Estatura baja.
- Tendencia a magullarse la piel y aparición frecuente de cardenales.
- Músculos débiles.
- Articulaciones laxas.
- Escoliosis.
- Dolor muscular y óseo en general.
- Cansancio extremo.
- Deformidades óseas: en las extremidades superiores e inferiores, pecho y cráneo.
- Estreñimiento.
- Sudoración excesiva.
- Coeficiente intelectual medio-alto.
- Tono vital con tendencia al optimismo y la euforia.

Lo habitual es que no todas estas manifestaciones se den a la vez en cada afectado concreto.



CLASIFICACIÓN

Existen cuatro tipos esenciales de O.I.:
Tipo I-leve. Es el más frecuente y benigno. La fragilidad ósea limita la actividad física de estos pacientes por el riesgo de fracturas, aunque éstas suelen reducirse después de la pubertad. Se hace imprescindible una práctica continua de fisioterapia para mantener un mejor tono muscular y proteger el hueso.

Tipo II-forma letal neonatal. Es el más grave y severo, pues es letal para el bebé, que fallece por lo general en el útero, durante el parto o semanas después. Sin embargo, hoy en día, algunas personas con este tipo de enfermedad han sobrevivido hasta la edad adulta.

Tipo III-forma deformante progresiva. El pronóstico es severo debido a la curvatura y fragilidad de las extremidades inferiores. Al igual que los demás tipos, es degenerativa.

Tipo IV-moderada. El pronóstico es leve o moderado y se sitúa entre el tipo I y el tipo III.

CÓMO SE TRANSMITE

La O.I. es de tipo genético y, por tanto, hereditaria. El tipo de herencia es dominante, lo que significa que cuando uno de los padres padece la enfermedad, cada hijo tiene un 50 por ciento de posibilidades de estar afectado. Aunque a veces la O.I. no es heredada, sino que es ocasionada por una mutación. Así, en algunos casos, los afectados han desarrollado la enfermedad sin tener ningún padre enfermo.

PARA VIVIR MEJOR

La enfermedad de los huesos de cristal dura toda la vida del paciente, que requiere cuidados y control desde antes del nacimiento (si es posible y está

El afectado debe fortalecer huesos y músculos con la ayuda de un fisioterapeuta

diagnosticado). Hoy en día, no existe tratamiento curativo de la enfermedad, por eso es muy importante centrarse en que el paciente desarrolle una masa ósea óptima, fuerza muscular y movilidad. Para ello, la rehabilitación es un ejercicio obligatorio que debe comenzar pronto en los niños, ya que mantener un buen nivel funcional hace disminuir fracturas y fortalece los huesos y los músculos. En cuanto al tratamiento médico, los bifosfonatos consiguen una disminución considerable del número de fracturas y una mejoría de la calidad de vida, y la hormona de crecimiento, a su vez, aumenta el metabolismo óseo y la estatura, mejorando la actividad muscular y la velocidad de crecimiento.

BIENESTAR GENERAL

Es importante que el enfermo pueda llevar una vida normal y feliz. Para ello, debe recibir orientación sanitaria y cuidar su salud física a través de la rehabilitación. Además, también debe proteger su salud mental, contando con el apoyo psicológico adecuado, y su salud social, sintiéndose un miembro más de la sociedad y contactando con asociaciones sin ánimo de lucro especializadas en la O.I. El apoyo de la familia, el intercambio de experiencias y la información son de capital importancia para convivir mejor con esta enfermedad.

El dato

Se estima que existen en la actualidad entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento.

Desde la perspectiva médica, este tipo de enfermedades se caracterizan por su gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de cada una de ellas. Así, la misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra puesto que hay una gran diversidad de subtipos del mismo desorden.

También puede ocurrir que muchas minusvalías coexistan en una misma persona. Ésta es definida entonces como paciente con minusvalías múltiples.

Sección realizada con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras

Más información
Asociación Huesos de Cristal de España. AHUCE
Tel. 91 467 82 66
www.ahuce.org