

CARRERA DE MEDICINA

Nombre del Ensayo

ESTUDIO E IMPACTO PSICOSOCIAL SOBRE LA
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI)

Autor

Ximena Beatriz Jiménez Alonzo

Curso & Paralelo

4 "D"

Asignatura

Fisiopatología

Fecha

10/09/2020

Manta- Manabí - Ecuador



Contenido

RESUMEN.....	3
1. INTRODUCCIÓN.....	5
2. DESARROLLO.....	6
2.1. CONCEPTOS GENERALES.....	6
2.2. ETIOLOGÍA.....	6
2.3. EPIDEMIOLOGÍA.....	6
2.4. SIGNOS Y SÍNTOMAS.....	7
2.5. DIAGNÓSTICO.....	8
2.6. TRATAMIENTO.....	9
2.6.1. Prevenir las fracturas óseas.....	9
2.6.2. Tratamiento de las fracturas.....	9
2.6.3. Fisioterapia.....	10
2.6.4. Medicamentos.....	10
2.6.5. Cirugía.....	10
2.7. IMPACTO PSICOSOCIAL.....	10
2.8. COMPLICACIONES.....	11
3. CONCLUSIONES.....	12
BIBLIOGRAFÍA.....	13

Estudio e impacto psicosocial sobre la osteogénesis imperfecta.

(Study and psychosocial impact on osteogenesis imperfecta.)

MSc. Carlos Alberto García Escovar MD¹, Jiménez Alonzo Ximena Beatriz².

¹Docente y Presidente de la Comisión de Investigación de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Eloy Alfaro de Manabí. Ecuador. Doctorante Universidad de Zulia, Ciencias Médicas.

²Estudiante de Fisiopatología de la Facultad de Ciencias Médicas de la carrera de Medicina de la Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí, ULEAM. Ecuador.

RESUMEN

La osteogénesis imperfecta, conocida también como la enfermedad de los huesos de cristal, indica la existencia de una formación imperfecta de los huesos. Es una enfermedad genética en la cual existe una expresión defectuosa o una reducida producción de colágeno, ocasionando un incremento de la fragilidad de los huesos haciendo que estos se fracturen fácilmente. Este trastorno es conocido como una enfermedad rara debido a que su prevalencia es de 1/10000.

En Ecuador se estima aproximadamente 1166 casos de pacientes con osteogénesis imperfecta, recordando que existen muchas probabilidades de transmitir el gen y la enfermedad a sus descendientes.

Se caracteriza sobre todo por presentar debilidad, malformación ósea, huesos e incluso dientes quebradizos, pudiendo ocasionar múltiples impactos dentro del núcleo familiar debido a diversos desafíos que se les presenta, estando éstos relacionados con la salud, relación social, emocional, financiero, psicosocial e incluso educativo.

Palabras claves: osteogénesis, genética, colágeno, fragilidad.

ABSTRAC

Osteogenesis imperfecta, also known as crystal bone disease, indicates the existence of imperfect bone formation. It is a genetic disease in which there is a defective expression or a reduced production of collagen, causing an increase in the fragility of the bones, causing them to fracture easily. This disorder is known as a rare disease because its prevalence is 1/10000.

In Ecuador, approximately 1,166 cases of patients with osteogenesis imperfecta are estimated, remembering that there are many probabilities of transmitting the gene and the disease to their descendants.

It is characterized above all by presenting weakness, bone malformation, bones and even brittle teeth, which can cause multiple impacts within the family nucleus due to various challenges that are presented to them, these being related to health, social, emotional, financial, psychosocial and even educational.

Keys words: osteogenesis, genetics, collagen, fragility.

1. INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta es conocida como una enfermedad rara debido a su baja prevalencia que se estima entre 1/10.000 y 1/20.000, siendo un trastorno heterogéneo afectando de forma independiente de la edad, sexo y grupo étnico.

Esta enfermedad es causada porque se presentan mutaciones de los genes que codifican a las cadenas del colágeno tipo I, produciendo fragilidad en el hueso ocasionando múltiples fracturas y deformaciones que pueden incrementar el riesgo de muerte, provocando una limitación funcional en las actividades diarias.

A pesar que existen varios tratamientos terapéuticos para disminuir los efectos de la enfermedad y mejorar la calidad de vida, la OI afecta tanto a los pacientes y a los miembros de la familia, pudiendo ocasionar efectos negativos, como sentimientos de ira, culpa, ocasionando aislamiento social en los padres y los pacientes; o, efectos positivos, con una incidencia baja de depresión, alto nivel educativo, entre otros.

El doctor Sillence mediante investigaciones realizó cuatro tipos de divisiones en la osteogénesis imperfecta (I, II, III, IV). Sin embargo, pueden existir pacientes que presenten características de dos tipos.

Para diagnosticarla, aparte de tener antecedentes familiares, el personal de salud examina las fracturas óseas, problemas dentales, estatura, utilizando pruebas diagnósticas como: radiografías, pruebas bioquímicas, análisis de sangre o de orina y pruebas de ADN.

2. DESARROLLO

2.1. CONCEPTOS GENERALES.

La osteogénesis imperfecta (OI), también conocida como enfermedad de los huesos quebradizos, es un trastorno genético (hereditario) que se caracteriza porque los huesos se quiebran fácilmente sin una causa específica. La OI puede afectar a hombres y mujeres de cualquier raza. (StanfordChildrens, 2019)

2.2. ETIOLOGÍA.

En el 95% de los casos, la OI está provocada por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2 (17q21.33 y 7q21.3), que codifican para las cadenas alpha 1 y alpha 2 del colágeno tipo 1. Estas mutaciones pueden causar los cinco tipos clínicos de la OI. La transmisión es autosómica dominante. También se han observado formas recesivas de OI, causadas por mutaciones en los genes LEPRE1, CRTAP y PPIB (1p34.1, 3p22 y 15q21-q22). Las formas autosómicas recesivas son siempre graves, con una grave hipotonía. (Orpha.Net, 2020)

Existen 4 tipos principales de osteogénesis imperfecta:

- I (autosómico dominante)
- II (autosómico recesivo)
- III (autosómico recesivo)
- IV (autosómico dominante)

El 90% de las personas que tienen uno de los principales tipos tienen mutaciones en los genes que codifican las cadenas pro-alfa del procolágeno tipo I (un componente estructural de los huesos, los ligamentos y los tendones), COL1A1 o COL1A2. Otros tipos son raros y son causados por mutaciones en genes diferentes. (Pessler, 2019)

2.3. EPIDEMIOLOGÍA

Se describe OI en 1/10 000 a 1/ 20 000, y hasta 1/60 000 nacidos vivos. Puede afectar por igual a ambos sexos (proporción hombre mujer es 1:1) y sin diferencia de color de la piel; 35 % sin antecedentes familiares.

En Ecuador se estima en 1 caso cada 12 000-15 000 nacimientos, por tanto, si hay 350 000 nacimientos anuales, nacerán cada año aproximadamente 30 niños con OI y podría haber 1 166 casos nacionalmente, donde el alto grado de consanguinidad de su población, puede significar factor de riesgo, según la Guía Clínica de Diagnóstico y Tratamiento de OI del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (Castañeda Guillot, Yungan Moreno, Galarza Brito, & Elvirez Gutiérrez, 2019)

2.4. SIGNOS Y SÍNTOMAS.

El 50-65% de los pacientes con osteogénesis imperfecta presenta hipoacusia, que puede aparecer en cualquiera de los 4 tipos.

El tipo I es el más leve. En algunos pacientes, los signos y síntomas se limitan a escleróticas azules (debido a una deficiencia del tejido conectivo que permite la visualización a través de éste de los vasos subyacentes) y dolor musculoesquelético por hipermovilidad articular. En la infancia, son posibles las fracturas recurrentes.

El tipo II (tipo neonatal letal u osteogénesis imperfecta congénita) es la forma más grave y es letal. Múltiples fracturas congénitas determinan acortamiento de los miembros. Las escleróticas son azules. El cráneo es blando y, al palparlo, produce la sensación de una bolsa de huesos. Como el cráneo es blando, el traumatismo durante el parto puede provocar hemorragia intracraneal y muerte fetal, o los recién nacidos pueden presentar muerte súbita durante los primeros días o semanas de vida.

El tipo III es la forma no letal más grave de osteogénesis imperfecta. Los pacientes con tipo III tienen talla baja, curvatura de la columna y múltiples fracturas recurrentes. La macrocefalia con cara triangular y deformidades torácicas son frecuentes. El color de las escleróticas es variable.

El tipo IV es de gravedad intermedia. La tasa de supervivencia es alta. Los huesos se fracturan fácilmente en la infancia antes de la adolescencia. Por lo general, las escleróticas son de color normal. La talla es moderada-baja. El diagnóstico exacto es importante porque estos pacientes pueden beneficiarse con el tratamiento. (Pessler, 2019)

2.5. DIAGNÓSTICO.

Si la OI es moderada a grave, los proveedores de cuidado de la salud suelen diagnosticarla durante un ultrasonido prenatal entre las semanas 18 y 24 de embarazo.

Si un progenitor o hermano tienen OI, el proveedor de cuidado de la salud puede hacer una prueba de ADN del feto para detectar una mutación de la OI. En este caso, el proveedor de cuidado de la salud obtiene una muestra de células fetales mediante una técnica llamada muestra de las vellosidades coriónicas (CVS por sus siglas en inglés) o una amniocentesis. También pueden analizarse las células fetales para ver si hay presencia de colágeno anormal.

En la amniocentesis, un proveedor de cuidado de la salud toma una pequeña cantidad de fluido del saco que rodea al feto para analizarla. Para obtener la muestra, él o ella insertan una aguja fina en el útero a través del abdomen. Para la CVS, un proveedor de cuidado de la salud realiza un procedimiento similar para tomar una muestra del tejido de la placenta y realizar una prueba.

Si la OI no se detecta de manera prenatal, los padres o proveedores de cuidado de la salud podrían notar síntomas en el bebé o el niño. El proveedor de cuidado de la salud podría realizar lo siguiente:

- Examen físico, que incluye:
 - Medir el largo de los miembros
 - Medir la circunferencia de la cabeza
 - Examinar los ojos y dientes
 - Examinar la columna y la caja torácica
- Obtener la historia clínica familiar y personal, que incluye preguntas sobre:
 - Fracturas
 - Pérdida de audición
 - Dientes quebradizos
 - Altura en edad adulta
 - Antecedentes raciales

- Si familiares cercanos tuvieron hijos juntos
- Radiografías
- Prueba de densidad ósea
- Biopsia de hueso, en algunos casos

Los proveedores de cuidado de la salud podrían enviar muestras de sangre o piel a un laboratorio para que se realicen pruebas de colágeno o genéticas. Estas pruebas suelen confirmar si una persona tiene OI. (EspañolNIH, 2016)

2.6. TRATAMIENTO.

La osteogénesis imperfecta no tiene cura. El tratamiento se basa en los síntomas específicos que presenta el niño, y pueden incluir la fisioterapia, el uso de dispositivos de ayuda para la movilidad, la terapia ocupacional, la medicación y la cirugía. La meta consiste en prevenir las fracturas, tratarlas adecuadamente cuando ocurran, preservar la movilidad y la independencia, y reforzar los huesos y los músculos.

El equipo responsable del tratamiento puede incluir un médico de atención primaria, un traumatólogo, especialistas en rehabilitación, un endocrinólogo, un genetista, un neurólogo y un neumólogo.

2.6.1. Prevenir las fracturas óseas

Prevenir las fracturas óseas es fundamental para las personas con osteogénesis imperfecta. El riesgo de sufrir fracturas óseas se puede reducir de diferentes formas, incluyendo las siguientes:

- Evitar aquellas actividades que supongan un riesgo de caída o de choque o que ejerzan demasiado estrés sobre los huesos.
- Hacer ejercicios de bajo impacto (como nadar) para desarrollar la fuerza y la movilidad muscular, así como para aumentar la fortaleza ósea.

2.6.2. Tratamiento de las fracturas

Cuando los huesos se rompen, es importante tratarlos de inmediato con escayolas, férulas y aparatos ortopédicos. Los traumatólogos (médicos

especializados en el tratamiento de problemas óseos) pueden recomendar el uso de dispositivos ortopédicos ligeros que permiten cierto nivel de movimiento durante el proceso de curación.

2.6.3. Fisioterapia

La fisioterapia puede ser de gran ayuda para muchos niños con osteogénesis imperfecta. Les puede ayudar a desarrollar la fuerza muscular (lo que favorece el mantenimiento de la función), a incrementar la capacidad aeróbica y a mejorar la respiración. Los niños que lo necesiten pueden aprender a utilizar dispositivos de ayuda que favorezcan la movilidad y los ayuden a desplazarse. A los niños más pequeños, la fisioterapia los puede ayudar en el desarrollo de las habilidades motoras.

2.6.4. Medicamentos

Los médicos pueden recetar medicamentos que refuerzan los huesos, al aumentar su densidad ósea, lo que reducirá las probabilidades de ulteriores fracturas óseas. Algunas personas deberán medicarse de por vida para fortalecer sus huesos.

2.6.5. Cirugía

A veces la cirugía es necesaria para reparar una fractura o una deformidad ósea. Los cirujanos también pueden colocar barras metálicas en los huesos largos (como el fémur, la tibia y el húmero) para prevenir posibles fracturas. La cirugía también puede corregir los problemas derivados de la fragilidad de los dientes y ayudar en los problemas auditivos. (KidsHealth, 2019)

2.7. IMPACTO PSICOSOCIAL.

La OI es una condición progresiva que precisa un control de por vida para prevenir deformidades y complicaciones.

El equipo interdisciplinario del cuidado de la salud brinda asistencia a su familia para mejorar los resultados funcionales del niño y proporciona apoyo a los padres para que aprendan a atender las necesidades de su hijo.

La Sociedad de Osteogénesis Imperfecta puede ser un recurso importante para los padres de niños con OI. (StanfordChildrens, 2020)

Vivir con, cuidar y criar a un niño con una enfermedad crónica infantil son todos muy exigentes y pueden generar múltiples desafíos para toda la familia. Estos desafíos no solo están relacionados con la salud y de naturaleza médica, sino también emocionales, psicosociales, financieros y educativos. En algunos casos, se dispone de apoyo psicosocial y ayuda financiera, incluidos programas como el cuidado de relevo, que ayudan a aliviar la carga del cuidado de las familias. Sin embargo, los sistemas de apoyo a menudo son inadecuados, y esto es particularmente cierto para los trastornos genéticos raros.

La OI afecta a los pacientes y sus familias de muchas formas. Algunos estudios han informado de consecuencias negativas sustanciales, como limitaciones físicas y funcionales persistentes en pacientes adultos, sentimientos de ira y culpa en los padres y aislamiento social en padres y pacientes. Por el contrario, otros estudios han informado algunos efectos positivos y logros en las personas con OI, como una baja incidencia de depresión, una gran capacidad de recuperación, un alto nivel educativo y una alta tasa de empleo. La comprensión de estos problemas es fundamental para diseñar sistemas de apoyo eficaces. (Joyce Dogba, y otros, 2013)

2.8. COMPLICACIONES.

Las complicaciones se basan ampliamente en el tipo de OI presente y, a menudo, están relacionadas directamente con los problemas de huesos débiles y fracturas múltiples.

Las complicaciones pueden abarcar:

- Pérdida de la audición (común en el tipo I y III)
- Insuficiencia cardíaca (tipo II)
- Problemas respiratorios y neumonías debido a deformidades en la pared torácica.
- Deformidad permanente. (K. Kaneshiro, 2020)

3. CONCLUSIONES.

La Osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética que puede presentarse en cualquier sexo, edad, grupo étnico. Es considerado como una enfermedad rara debido a su baja prevalencia.

Es ocasionada por un defecto en los genes de colágeno afectando principalmente huesos y dientes.

Se caracteriza porque puede provocar múltiples fracturas en los huesos sin motivo aparente, dientes quebradizos y hasta incluso generar deformaciones.

La osteogénesis imperfecta se presenta en cuatro tipos: I, II, III y IV.

El tipo I es el más común y leve, donde las personas aparentemente pueden tener una vida normal.

El tipo II es la forma más letal, pudiendo ocasionar la muerte en el primer año de vida.

El tipo III también considerado grave, donde el paciente puede presentar múltiples facturas y deformaciones óseas, teniendo una expectativa de vida más corta.

El tipo IV o moderadamente grave, el paciente necesitaría de muletas o dispositivos ortopédicos para poder caminar.

Se pueden presentar complicaciones dependiendo del tipo de Osteogénesis imperfecta que padezca el paciente, por ejemplo: deformidad, insuficiencia cardíaca, problemas respiratorios.

Este trastorno genético no presenta una cura, sin embargo, es importante tratar los signos y síntomas, mediante cirugía, medicamentos, terapia.

Al afectar la movilidad de la persona esto puede tener repercusiones psicosociales, afectando a la salud mental, limitando las condiciones tanto físicas como funcional del paciente. Por ellos, es de gran importancia un control de por vida para mejorar las condiciones de vida tanto de quien lo padece y de los familiares.

BIBLIOGRAFÍA

- Castañeda Guillot, C., Yungan Moreno, V., Galarza Brito, J., & Elvirez Gutiérrez, Á. (2019). *Scielo*. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312019000400010&lng=en&nrm=iso&tlng=en#:~:text=En%20Ecuador%20se%20estima%20en,seg%C3%BAAn%20publica%20la%20Gu%C3%ADa%20CI%C3%ADnica
- EspanolNichtd.* (2016). Obtenido de <https://espanol.nichtd.nih.gov/salud/temas/osteogenesisimp/informacion/diagnostica>
- Joyce Dogba, M., Bedos, C., Durigova, M., Montpetit, K., Wong, T., H Glorieux, F., & Rauch, F. (2013). *Link.Springer*. Obtenido de <https://link.springer.com/article/10.1186/1471-2431-13-153#Sec1>
- K. Kaneshiro, N. (2020). *MedlinePlus*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001573.htm>
- KidsHealth.* (2019). Obtenido de <https://kidshealth.org/es/parents/osteogenesis-imperfecta-esp.html>
- Orpha.Net.* (2020). Obtenido de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=666
- Pessler, F. (2019). *MsdManuals*. Obtenido de <https://www.msdmanuals.com/es-es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-del-tejido-conectivo-en-ni%C3%B1os/osteog%C3%A9nesis-imperfecta>
- StanfordChildrens.* (2019). Obtenido de <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=osteogenesisimperfecta-90-P05884>
- StanfordChildrens.* (2020). Obtenido de <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=osteogenesisimperfecta-90-P05884>