

TRATAMIENTO EN NIÑOS CON OI

José Ignacio Parra

El tratamiento de las osteogénesis imperfecta (OI) en niños supone un problema importante desde muchos puntos de vista al tratarse de una enfermedad congénita muy variable en sus formas. Al nacer nos podemos encontrar con un niño con fracturas y deformidades óseas y se plantea un problema tanto para los padres como para el médico, que ante una patología infrecuente como ésta empieza a buscar información en bases de datos médicas como Medline o a través de información con otros colegas. Paralelamente, la familia, también por Internet de una forma más genérica o a través de asociaciones, intenta obtener información.

Para dar esta información se necesita un equipo de muchos especialistas que van a participar en el tratamiento del paciente. Pero generalmente, cuando se inicia el tratamiento, son el pediatra o el cirujano ortopédico infantil los que deben afrontar el comienzo del mismo, dando una información veraz a la familia, tranquilizándolos y aclarando sus dudas, mostrándoles el futuro y así facilitando las claves para afrontar el problema.

Una vez hecha esta información debemos evaluar en cuál de las formas nos encontramos ya que la OI puede ser muy variable tanto en la presentación como en los resultados. Si los planteamientos de tratamiento son los adecuados lograremos obtener un buen resultado.

La OI presenta genéricamente fracturas múltiples y deformidades óseas, con compresión vertebral y escoliosis, osteoporosis, pérdida de la audición, escleróticas azules, hiperlaxitud, dentinogénesis imperfecta y otras características menores. Su frecuencia según las últimas publicaciones podría fijarse en torno a 1 por 10.000 nacidos vivos.

Aunque han existido muchas clasificaciones, la habitual es la de **Sillence** donde existirían el **tipo II** también llamada forma letal, donde la mayor parte de los pacientes nacen muertos o tienen una muerte perinatal por la fracturas múltiples.

Los **tipos I y IV** serían los casos más livianos, especialmente los primeros, donde suele haber un carácter familiar con talla baja, escaso número de fracturas, escleróticas azules y sordera. Con un carácter más variable y un poco más severo nos encontraríamos el **tipo IV**, con características similares y con escleras no tan azuladas. Ambas tienen subclasificaciones dependiendo de si presentan además dentinogénesis imperfecta.

Por último el **tipo III** presenta una fragilidad severa del esqueleto con deformidades óseas y fracturas y retraso severo del crecimiento que conlleva la necesidad habitual de un tratamiento quirúrgico por parte del cirujano infantil. Las formas recientemente descritas, **tipos V a VIII**, son menos frecuentes y actualmente sólo ocupan un espacio en la clasificación sin que tengan reflejo en más publicaciones. El defecto congénito se encuentra en una alteración de los cromosomas 7 y 17, con defectos en los genes COL1A1 y COL1A2, que codifican los colágenos tipo 1 y 2, de manera que el colágeno tiene una presencia disminuida a la mitad, o bien unas modificaciones en la estructura que hacen que el resultado final sea un hueso frágil y unos tendones laxos.



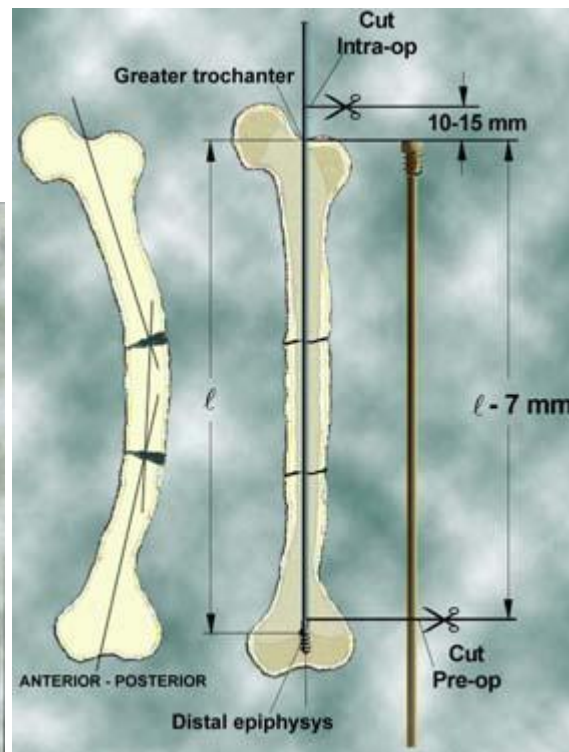
La estructura ósea se encuentra formada por un hueso cortical, y otro trabecular, que determinan que un hueso largo, sea capaz de tener buena resistencia mecánica con poco peso, permitir el crecimiento en longitud y formar las células sanguíneas. El hueso es una estructura activa y esa actividad hace que cambie su forma lentamente, estando regulada por la actuación de dos células: los osteoblastos que forman hueso y los osteoclastos que destruyen hueso. Si estos últimos trabajan en exceso el hueso se hace más frágil, pero si disminuye en su actividad el hueso se hace más fuerte.

Tratamiento

Con estas conocimientos, por tanto, ya tenemos las bases para un tratamiento médico como es el uso de los bisfosfonatos, un producto que administrado a pacientes con osteoporosis o a pacientes con osteogénesis imperfecta disminuye la actividad de los osteoclastos y aumenta la actividad de los osteoblastos, por lo que se forma un hueso más compacto y más resistente mecánicamente aunque no tenga toda la elasticidad de un hueso normal. Los más empleados en niños son el pamidronato y, en niños mayores o adolescentes, el alendronato. Recientemente se plantean posibles tratamientos futuros que ahora ya se están iniciando con zolendronato. Han demostrado un aumento de la masa ósea y una disminución de fracturas en niños con OI, así como un aumento de la actividad física.

Otra de las formas modernas de tratamiento es el inicio de una **fisioterapia precoz**, estimulando precozmente ejercicios contra resistencia, movilidad progresiva y marcha protegida en cuanto existe la posibilidad.

El tratamiento quirúrgico es el último de esto pilares y consiste en el enderezamiento mediante cortes, que los médicos llamamos osteotomías, del hueso que se encuentra torcido. La razón es que el hueso al ser más débil y tener micro-fracturas se ha torcido y esta forma lo hace menos resistente y más fácil de romper, con lo que el paciente disminuye la actividad y aumenta la osteoporosis. Por tanto, cuando el hueso está torcido por encima de unos 35° conviene efectuar la cirugía para evitar que se rompa y que su tratamiento pueda resultar más complicado.



A la izquierda, un clavo Fassier-Duval, y a la derecha, un ejemplo de osteotomía en un hueso torcido. Estos clavos los distribuye la empresa [Pega Medical](http://www.pega-medical.com).

Estas cirugías son difíciles e implican un buen conocimiento del objetivo a cumplir ya que, en muchas ocasiones, deben de hacerse cirugías en más de un hueso simultáneamente o en un corto espacio de tiempo para que no se pierda actividad en la marcha. Además se deben escoger clavos de acuerdo a la situación del paciente. En niños muy jóvenes estos clavos son sólidos y más fáciles de colocar; pero en etapas intermedias de crecimientos la mayor parte de los autores optan por colocar clavos telescópicos que permiten el crecimiento del hueso sin tener que recambiar los clavos con demasiada frecuencia. Modernamente se están utilizando los clavos telescópicos de Fassier-Duval, que son más fáciles de colocar que los clavos más antiguos de Bailey-Dubow, que pueden dar un alto índice de complicaciones, ya que el mecanismo telescópico a veces no funciona adecuadamente. En las series de pacientes con OI descritas en la literatura médica observamos que el número de pacientes suele ser escaso y el número de cirugías muy alto, lo que indica la gran cantidad de reintervenciones que estos pacientes necesitan. Tener un número importante de pacientes hace que se aumente la experiencia quirúrgica, con lo que se mejoran los resultados de las cirugías, ya que los fallos en los clavos van a ser una de las causas importantes de fallos en el resultado final: pacientes que caminen y que sean capaces de realizar una vida activa en límites normales. Hay pacientes a los que el clavo se les ha desenroscado en un extremo, o ha impedido el crecimiento óseo por no funcionar adecuadamente. La experiencia permite obtener

una mejoría de los resultados lográndose una cirugía con menos cicatrices y menos agresividad quirúrgica, y un movimiento más adecuado de las articulaciones con un crecimiento correcto de los clavos.

Estas cirugías deben hacerse con una filosofía de movilización precoz de forma que el paciente no lleve escayolas o comience muy pronto la actividad o la marcha para evitar la osteoporosis.

Desgraciadamente en niños con OI todos estos tratamientos incluso bien realizados, no evitan totalmente las fracturas, pero sí se logra tener pacientes más activos y por tanto más próximos a la vida que hace un niño "normal". No debemos olvidar que los niños normales se caen y tienen traumatismos con mucha frecuencia sin que tengan fracturas, pero esto será más difícil en niños con OI, así es que deben imponerse algunas limitaciones.

Como conclusión: una información médica adecuada, un tratamiento precoz con bisfosfonatos y también con una fisioterapia desde el primer momento, hará que tengamos pacientes más adecuados para una correcta cirugía, con clavos que permitan la actividad casi inmediata del paciente, pero al mismo tiempo tan seguros que se eviten las complicaciones, que pueden dar tan mal resultado como la propia enfermedad.

No olvidemos que al final debemos tener un paciente joven capaz de ser autosuficiente, con una buena actividad física y suficientemente informado para afrontar las dificultades que siguen teniendo en la vida adulta, pero que podrán hacerlo mucho mejor si el tratamiento de niños ha sido óptimo.

José Ignacio Parra

El Dr. Parra es Traumatólogo Cirujano Infantil del Hospital Universitario de Getafe, Madrid.

Reproducido del sitio <http://www.ahuce.org> de la Asociación de Huesos de Cristal de España