

¿Qué es?

Es una condición de fragilidad ósea de origen genético, que provoca desde la vida intrauterina la posibilidad de fracturas y deformidades esqueléticas secundarias. El espectro de presentación es muy variado desde una fragilidad leve hasta cuadros tan graves que son incompatibles con la vida.

Características

Se estima una incidencia aproximada de 1 de cada 20.000 recién nacidos.

La característica esencial es la fragilidad ósea que se traduce en una facilidad para presentar fracturas frente a accidentes de baja energía, pero además estos niños presentan otras características como hiperlaxitud ligamentosa, muchos tienen alteraciones dentarias con dientes frágiles y opacos, escleras azules, talla baja y deformidades esqueléticas secundarias a las fracturas tanto en extremidades como en columna. Con el tiempo muchos pacientes presentan hipoacusia por daño de los huesillos del oído medio. Algunos pacientes pueden presentar alteraciones en otros órganos o sistemas, como el cardiovascular y hematológico.

Causa

Se han descrito varias alteraciones genéticas que provocan un cambio en la configuración de la principal proteína del cuerpo, el colágeno tipo 1. Este colágeno alterado es lo que provoca la fragilidad ósea y las otras manifestaciones, pero hay una minoría de estos pacientes que la alteración se localiza en otras proteínas (OI no colágenas). De acuerdo a las manifestaciones clínicas, severidad y alteraciones genéticas, se clasifica en varios tipos, tipo 1 o leve, tipo 2 es generalmente incompatible con la vida, tipo 3 o grave y tipo 4 moderada, pero con los estudios genético-moleculares del último tiempo se ha expandido la clasificación. La herencia es habitualmente del tipo dominante, por lo que muchos pacientes tienen antecedentes familiares de la misma enfermedad.

Tratamiento

Lo más importante en el manejo de niños con O.I., es el enfrentamiento multidisciplinario, con participación de diferentes especialidades médicas junto a los traumatólogos, genetistas, endocrinólogos, fisiatras y otras. Aún no se logra un tratamiento curativo, por lo que los esfuerzos se dirigen en evitar las fracturas y deformidades. Existen varios tratamientos que tratan de mejorar la condición del hueso, como el uso de bifosfonatos, vitamina D y otros. El traumatólogo infantil, manejará la prevención y corrección de las deformidades esqueléticas que se instalan, intentando dar la mayor funcionalidad posible, con uso de órtesis o realización de procedimientos quirúrgicos, muchas veces de alta complejidad, que permitan alinear extremidades. El apoyo kinésico es otro pilar fundamental en estos niños, el sistema muscular fortalecido protege el hueso débil.



Traumatología Infantil

Clínica Alemana Vitacura
Av. Manquehue 1410, piso 8, Vitacura
Teléfono: (56) 22910 1003

Clínica Alemana de La Dehesa
Av. José Alcalde Déllano 12205, Centro del Niño, Lo Barnechea
Teléfono: (56) 22910 7061

Clínica Alemana Centro Médico de Chicureo
Camino Chicureo, Lote A-2, s/n, Colina
Teléfono: (56) 22910 4000