

UNIVERSIDAD MIGUEL HERNÁNDEZ
FACULTAD DE MEDICINA
TRABAJO FIN DE GRADO EN FISIOTERAPIA



**REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DE LOS TRATAMIENTOS DE
LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA**

AUTOR: ROSELLÓ BENEITEZ, URIEL ELUNEY

Nº expediente: 629

TUTOR: LEOPOLDO ROMANCE OLMOS

Departamento y Área: PATOLOGÍA Y CIRUGÍA

Curso académico 2015 - 2016.

Convocatoria de Septiembre.



ÍNDICE

Resumen	Página 4
Abstact	Página 5
Introducción	Páginas 6-14
Etiología	Páginas 8-10
Fisiopatología	Página 11
Sintomatología	Página 12-13
Objetivos	Página 14
Hipótesis	Página 14
Material y métodos	Página 15-16
Resultados	Páginas 17-30
Discusión	Páginas 31-34
Conclusión	Página 35
Bibliografía	Páginas 36-37

RESUMEN

La Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad cuya incidencia es de 1/20000 recién nacidos vivos, catalogada dentro de las raras y que, por el momento, no tiene cura.

Además, no existe un tratamiento específico, aunque se sigue trabajando en ello. Contamos con tres tipos de tratamientos complementarios: el tratamiento farmacológico, donde los bifosfonatos son el tratamiento de elección; el tratamiento quirúrgico, en el cual las técnicas quirúrgicas de Sofield y Miller son las más utilizadas, pues permiten colocar sistemas intramedulares en los huesos largos que permiten ir corrigiendo la posición ósea; y el tratamiento fisioterapéutico, cuya construcción está en desarrollo, por lo que es el centro de este estudio.

PALABRAS CLAVE: Osteogénesis Imperfecta, Fisioterapia, Tratamiento

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta is a disease whose incidence is 1/20,000 newborns, classified as a rare disease.

So far, it has no cure.

Furthermore, there is not a specific treatment, although some progresses are being made towards such objective. There are three complementary types of treatments: the pharmacological treatment, where bisphosphonates are the treatment of choice; the surgical treatment, in which the Sofield and Miller surgical techniques are the most popular ones since they allow to attach intramedullary devices in long bones which help redress bone position; and the physical therapy, whose completion is in progress, which is why it is the core of this study.

KEY WORDS: Osteogenesis imperfecta, Physical therapy, Treatment

INTRODUCCIÓN

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria (catalogada dentro de las *enfermedades raras*) que afecta a 1/15000 o 1/20000 nacidos vivos en genes dominantes y 1/40000 recién nacidos vivos en genes recesivos. Se transmite a través de una mutación genética en la síntesis del colágeno tipo I, tanto en la síntesis cuantitativa (cantidad de dicho colágeno) como en la cualitativa (calidad del mismo); ese gen puede ser de origen materno, paterno, de ambos, o incluso puede deberse a un fallo en la cadena helicoidal de dicho gen en el momento de la transmisión hereditaria, sin entrar en juego el factor hereditario (Gutiérrez-díez et al. 2013) (Eunice and Shriver 2014).

Aunque nos parezca extraño, esta misma enfermedad es conocida por, al menos, 40 nombres o epónimos diferentes: el más popular en España es Enfermedad de los Huesos de Cristal, aunque también la podemos conocer como Enfermedad de Lobstein, Enfermedad de Vrolik, Enfermedad de Van der Hoeve, Huesos Frágiles, Huesos Quebradizos, Osteomalacia Congénita y Osteoporosis Fetal (Venegas et al. 2005).

Como hemos dicho anteriormente, esta patología se transmite a través de una mutación del gen precursor del colágeno. Se calcula que en el mayor porcentaje de los casos la causa de la enfermedad podría deberse al gen dominante. Un menor porcentaje se transmite por la mutación de un gen recesivo, aunque debemos recordar que en un mínimo porcentaje de enfermos no se sabe el origen de esta patología (Gutiérrez-díez et al. 2013).

Sería posible hacer un diagnóstico prenatal a partir de la semana 17 de gestación realizando analíticas del líquido amniótico, controlando la síntesis de pro-colágeno o por radiografías (Venegas et al. 2005) (Ximena and Bonilla 2011).

Los estudios han demostrado que la OI no está influida por el sexo, la raza ni la etnia (Gutiérrez-díez et al. 2013).

Como profesionales, debemos tener presente que, por cómico que pueda parecer, hemos de saber esta

enfermedad con la de maltrato infantil (SERI 2011) (Horacio and Glorieux 2001) ya que muchas veces se detecta una vez el paciente (en este caso, de corta edad) acude a los servicios médicos por acciones traumatológicas desarrolladas en el ámbito familiar.

Ninguna de las dos Asociaciones Españolas de OI (AHUCE Y AMOI) tienen un registro exacto de personas afectadas por dicha patología, lo que conlleva la dificultad para saber su número total (Gutiérrez-díez et al. 2013).



ETIOLOGÍA

Es importante detectar el gen afectado con el fin de poder determinar qué tipo de OI padece el paciente y así activar el tratamiento oportuno lo antes posible, logrando la mayor eficacia a la mayor brevedad.

Para conocer la historia de esta enfermedad debemos remontarnos al año 1678 cuando Malebranche menciona las primeras características, pero sin llegar a denominarla (Venegas et al. 2005).

Looser E., en 1906, nos sigue comentando las características científicas descritas sobre la OI por Ekman, en 1788, cuando pudo observar deformaciones óseas en cuatro generaciones de una misma familia sueca, lo que también nos da a entender que hasta la época no hubo un cambio cuantioso en cuanto a la etiología de la enfermedad.

En 1849 Vrolik es el primero en darle el nombre y apellido a esta patología: Osteogénesis Imperfecta (OI).

Looser, en 1906, fue quien clasificó la OI en una forma “congénita” o “tardía” dependiendo del grado de gravedad.

Sillence, (clasificación más usada), 1979, primeramente clasificó la OI en cuatro tipos basándose en los datos clínicos, radiológicos y genéticos. El de Tipo IV era el que presentaba mayor variación clínica por lo que lo dividió en dos variaciones dependiendo de las mismas características nombradas anteriormente (Tau 2007). Actualmente, el método de clasificación más utilizado de esta enfermedad recibe su nombre.

Viendo que no todos los pacientes podían ser incluidos dentro de esta clasificación, fue Glorieux et al. (2001) quienes codificaron dos tipos nuevos de OI incluidos dentro del Tipo IV.

En 2006 Morello et al. describe el Tipo VII; seguidamente en 2007 Cabral et al. describen el Tipo VIII (con algunas características del Tipo II y III de Sillence, como las escleróticas blanquecinas, severo retraso del crecimiento, extrema desmineralización de la masa ósea).

En 2010 Van Dijk reorganiza los Tipos de OI relacionando el gen causal con el cuadro clínico.

En 2011 Forlino et al. organiza una nueva clasificación en lo que se refiere a esta patología, relacionando defecto genético y severidad del fenotipo.

En 2012 Aileen et al. describen el Tipo IX u OI de gravedad moderada (Gutiérrez-díez et al. 2013); a su vez, Semler et al. descubrieron que mutaciones en uno de los genes específicos (el 7 y/o el 17), son los responsables de la OI de Tipo IV (Gutiérrez-díez et al. 2013) (Horacio and Glorieux 2001).

Por el momento se sabía que la OI es una enfermedad causada por la alteración de los genes productores del colágeno, aunque en la actualidad Plotkin ha descubierto que no sólo se produce por afectación de estos genes, sino que también se podría producir por otros genes no productores de colágeno. Si esto resulta cierto veremos ampliadas las investigaciones y sabremos por qué en algunos pacientes no están afectados ninguno de los dos genes específicos de la formación de esta proteína (Venegas et al. 2005).

Tabla 1 Clasificación de la osteogénesis imperfecta de Sillence

Tipo	Gravedad	Características	Mutaciones
I	Leve	Estatura normal o algo corta. Esclera azul. No DI	Stop prematuro codón COL ₁ A ₁
II	Letal perinatal	Múltiples fracturas de costillas y huesos largos al nacimiento. Grandes deformidades. Huesos largos ensanchados. Esclera oscura	Sustitución glicina en COL ₁ A ₁ o COL ₁ A ₂
III	Muy deformante	Estatura muy corta. Cara triangular. Escoliosis severa. Esclera grisácea. DI	Sustitución glicina en COL ₁ A ₁ o COL ₁ A ₂
IV	Moderadamente deformante	Estatura corta. Escoliosis de moderada a grave. Esclera grisácea o blanca. DI	Sustitución glicina en COL ₁ A ₁ o COL ₁ A ₂
V	Moderadamente deformante	Estatura media o corta. Luxación cabeza radial. Membrana interósea mineralizada. Callos hiperplásicos. Esclera blanca. No DI	Desconocida
VI	De moderado a muy deformante	Estatura media. Escoliosis. Acumulación de osteoide en el tejido óseo. Esclera blanca. No DI	Desconocida
VII	Moderadamente deformante	Estatura algo corta. Húmero y fémur cortos. Coxa vara. Esclera blanca No DI.	Desconocida

(Fig. 1) (Salom, Vidal, and Miranda 2011) (Fano et al. 2010)

Por lo que podemos observar en la FIG 1, sólo el tipo 1 es el que menos complicaciones presentan.

Todavía no existe una técnica o método por medio del cual se pueda llegar evitar esta enfermedad, ya que es de carga genética. Sólo logramos hacerlo a través de la anamnesis que nos llevan al observar los antecedentes médicos personales, familiares, el examen físico exhaustivo y la realización de radiografías para valorar la complejidad o avance de la patología, lo que permitirá las intervenciones quirúrgicas adecuadas (Eunice and Shriver 2014).



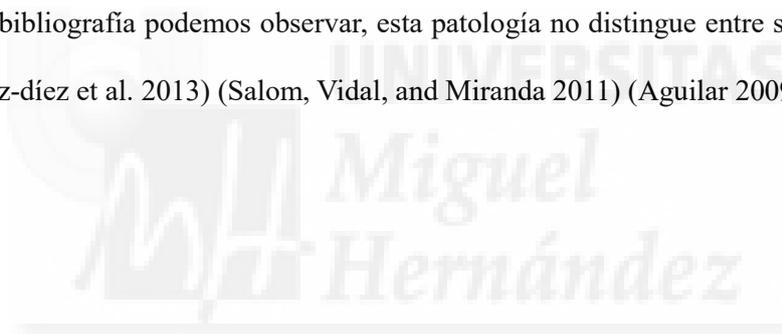
FISIOPATOLOGÍA

En esta enfermedad o bien se encuentra afectada la formación del colágeno de los huesos, o bien la producción del mismo no es la adecuada. Sin esta proteína (colágeno), nuestros huesos, entre otras cosas, no logran fortalecerse y se vuelven quebradizos.

Las distintas causas de OI están asociadas por mutaciones en los dos genes que codifican para colágeno tipo I (COL1A1 del cromosoma 17 y COL1A2 del cromosoma 7). Estos genes son los encargados de codificar la proteína pro- α , que son cadenas de pro-colágeno secretada por los fibroblastos. Si esta formación no es uniforme, las estructuras de colágeno tendrán estructuras anormales (Aguilar 2009).

Los pacientes con OI presentan problemas cardiovasculares y respiratorios de diferente pronóstico (Gutiérrez-díez et al. 2013) (Aguilar 2009).

Por lo que de la bibliografía podemos observar, esta patología no distingue entre sexo, raza ni grupos étnicos (Gutiérrez-díez et al. 2013) (Salom, Vidal, and Miranda 2011) (Aguilar 2009).



SINTOMATOLOGÍA

La sintomatología de un afectado por OI se agrupa, básicamente, en 3 aspectos:

- el dolor
- las deformidades
- la movilidad reducida.

Estos tres factores están directamente relacionados de manera que, “cuando uno de ellos mejora, necesariamente mejoran los demás”. Sin embargo esta interrelación, en ocasiones, “hace que se establezcan círculos viciosos en los que es muy complicado restablecer la normalidad” (Eunice and Shriver 2014).

Para finalizar y a modo de acotación, entre los síntomas más destacados podemos enumerar, entre otros (Gutiérrez-díez et al. 2013) (Aguilar 2009) (Nunes Hernández 2014):

- disminución de la masa ósea
- debilidad muscular
- múltiples fracturas
- debilidad en la dentición, dientes quebradizos
- sordera que, generalmente, comienza entre los 20 o 30 años
- malformación de los huesos
- su cuerpo suele ser pequeño y bajos de estatura
- escleróticas azuladas, grisáceas o moradas
- cara con rasgos triangulares
- tórax en forma de barril
- laxitud articular
- deformaciones musculoesqueléticas
- hiperactividad articular generalizada, en algunos casos, con el dolor crónico que lleva implícito (M. Scheper et al. 2013)

- vértigos y alteraciones del equilibrio en un 30 % de los casos
- tinnitus
- problemas cardiorrespiratorios

HIPÓTESIS

¿Es beneficioso el ejercicio teraéutico controlado para los pacientes con Osteogénesis Imperfecta?



OBJETIVOS DE ESTA REVISIÓN:

- GENERALES

- Conocer la fisiopatología de la Osteogénesis Imperfecta,
- Dejar el camino abierto para seguir investigando esta patología,
- Trabajar con equipos interdisciplinarios, unificando conocimientos y esfuerzos,
- Saber tratar a este tipo de pacientes y a sus familias.

- ESPECÍFICOS

- Conocer su origen,
- Informar sobre la etiología,
- Valorar la sintomatología,
- Establecer medidas precoces de diagnóstico,
- Conocer los tipos de tratamientos: farmacológicos, quirúrgicos y, obviamente, el fisioterapéutico,
- Prevenir la aparición de deformaciones óseas,
- Tratar las fracturas, intentando incrementar la cantidad y calidad del hueso formado,
- Desarrollar la psicomotricidad del paciente,
- Fomentar actividades lúdicas que permitan al paciente relacionarse con la mayor normalidad posible,
- Apoyo psicológico al paciente y a las familias,
- Asesorar al paciente y a las familias.

MATERIALES Y MÉTODOS

Búsqueda de literatura y criterios de inclusión

La búsqueda de información bibliográfica se llevó a cabo a través de una búsqueda computarizada en las siguientes bases de datos electrónicas: MEDLINE, PEDro, Scopus, SciELO, ELSEVIER, Cochrane y MAPFRE, donde se introdujeron los descriptores en Ciencias de la Salud o palabras clave: “osteogenesis imperfecta”, “physiotherapy”, “treatment”, “rehabilitation”.

Todas estas palabras fueron utilizadas tanto por separado como combinadas entre ellas, arrojando los resultados que mostraremos posteriormente, por lo que se utilizaron tanto el operador booleano AND como OR. Artículos encontrados en búsquedas manuales se incluyeron también a fin de obtener información lo más completa posible.

Por otra parte, las listas de referencias de todos los artículos y estudios recogidos/recuperados, así como las revisiones pertinentes, fueron revisados manualmente para posibilitar/facilitar estudios posteriores adicionales, así como se insertaron búsquedas manuales para mejorar la calidad de dicha revisión.

La búsqueda se limitó a artículos de libre acceso por falta de medios económicos, sin ninguna otra limitación como género o edad.

Selección de estudios

Con el fin de ser incluidos, todos los estudios identificados fueron inicialmente seleccionados en base al título, abstract y keywords para determinar si cumplían con los siguientes criterios de selección:

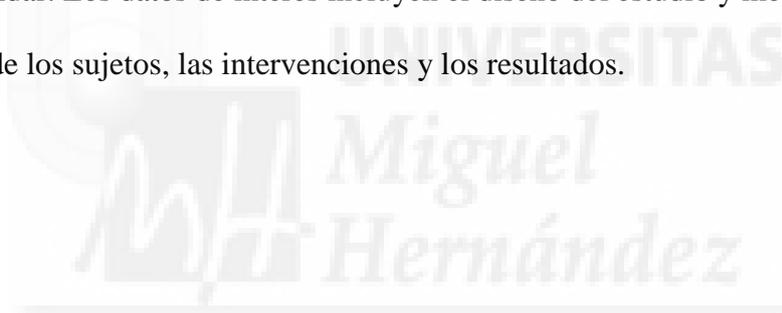
- a) pacientes que sufren osteogénesis imperfecta,
- b) si los pacientes sometidos a estudio recibían o no tratamiento,

- c) los pacientes tienen o no otras enfermedades,
- d) estudios que fueron publicados en inglés o español.

Con el fin de ser incluidos, los resultados de la búsqueda fueron seleccionados inicialmente en base al título y el resumen. Fueron seleccionados según su relevancia académica, y se evaluaron los estudios que cumplieron con todos los criterios de inclusión en el texto completo (full text).

Recolección/extracción de datos

La extracción de datos de los estudios seleccionados fue llevada a cabo usando las formas de extracción estándar. Los datos de interés incluyen el diseño del estudio y métodos, características de los sujetos, las intervenciones y los resultados.



RESULTADOS

Un tratamiento integral de la OI debe sostenerse fundamentalmente en 3 pilares (Hagelstein and Neumann 2005): tratamiento farmacológico, ortopédico y rehabilitador y acompañarse, además, según las necesidades del paciente, de seguimiento por otros especialistas como el odontólogo, psicólogo, endocrinólogo, cardiólogo, otorrinolaringólogo, etc. En esta revisión vamos a mostrar los métodos más utilizados de tratamiento.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Como bien hemos comentado anteriormente, la osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno hereditario que se caracteriza por la fragilidad ósea y la masa ósea reducida, producida principalmente por una mutación en uno de los 2 genes que codifican las cadenas de colágeno de tipo 1.

La gravedad varía ampliamente, desde una forma letal con fracturas intrauterinas a una forma muy leve con pocas o ninguna fractura y crecimiento normal (Glorieux 2007).

Con la intención de mejorar la calidad del de la formación del hueso, se han empleado diferentes estrategias con dicho fin, pero todas desalentadoras, como bien pueden ser el fluoruro sódico, vitamina D y C, fluoruro, calcitonina o la hormona del crecimiento, pero todas ellas sin resultados tangibles (Escribano-rey, Duart-clemente, and De 2016).

Datos más prometedores se han obtenido mediante el uso de los bifosfonatos, que son agentes antirresortivos potentes, logrando una alta tasa de recambio óseo en pacientes con OI de Tipo 2 (Glorieux 2007).

Gracias al uso de bifosfonatos, también ayudamos a que la densidad mineral ósea aumente de forma constante con el tiempo en la columna vertebral lumbar. (Rauch et al. 2003) afirma en sus estudios que el volumétrico de la densidad mineral ósea aumentaba aproximadamente en un 75% en los primeros 4 años, yendo además acompañado por un cambio en la forma y tamaño de los cuerpos vertebrales de L1 a L4; por ende, los pacientes tratados mejoran tanto en la expresión clínica de la enfermedad como logrando un aumento del grosor de la cortical ósea y de los parámetros densitométricos óseos.

También, gracias al uso de los bifosfonatos, los pacientes también se sintieron con más energía, como lo demuestra un aumento significativo en la fuerza de agarre (Montpetit et al. 2003) y otros tipos de mejoras, tal como la reducción de la hipermovilidad entre vértebras (Scheper et al. 2015).

Por lo que respecta a la edad temprana, este tipo de tratamiento tiene evidencias bastante contrastables. Por ejemplo, en niños menores de 2 años de edad con OI severa, la incidencia de fracturas fue de 2,6 veces por año en comparación con los 6,3 episodios por año en los controles no tratados (Antoniazzi et al. 2006). Este efecto positivo de la terapia ha sido confirmado, además, por otros estudios como (Boyce, Tosi, and Paul 2014) y (Astrom et al. 2002), siempre persiguiendo como objetivos la mejora de la movilidad y capacidades funcionales evitando a su vez deformidades óseas y posibles fracturas (Bishop and Walsh 2014).

En adición, comentar que se han encontrado estudios que han barajado la opción de utilizar sustancias más complejas que las anteriormente descritas, como el olpadronato, alendronato, denosumab o el neridronato y, pese a que en niños puede llegar a tener resultados más alentadores que en adultos, no son lo bastante evidentes como para confirmar nada (Tau 2007) (Shaker et al. 2015).

En la actualidad se está investigando otro tipo de medicamentos. Pero están todavía en fase experimental (Gutiérrez-díez et al. 2013).

Otros posibles fármacos que se han usado para paliar esta patología son:

- inhibidores de la serotonina
- inhibidores de la esclerostina

Aunque experimentalmente también se está trabajando en trasplante de médula y estudios genéticos.

En definitiva, un tratamiento con pamidronato intravenoso cíclica puede cambiar la cara de las OI- moderada/severa. Según Glorieaux (2007) con un tratamiento de aproximadamente 7 años, los siguientes efectos positivos se han documentado:

- buena seguridad a corto plazo (en particular con respecto a la función renal);
- supresión o reducción significativa del dolor crónico en los huesos;
- aumento de la fuerza muscular;
- aumento de la densidad y el tamaño de los cuerpos vertebrales;
- engrosamiento de la corteza del hueso; y
- el aumento de la tasa de crecimiento. También se han observado algunos efectos negativos:
- disminución de la tasa de remodelación ósea;
- reducción de la placa de crecimiento resorción del cartílago;
- y retraso en la cicatrización de la osteotomía.

Finalmente, concretar que pese a tener nociones básicas basadas en el empirismo, Tau afirma en su estudio (2007) que, pese a que las nociones empíricas tienen efectos positivos visibles en el paciente, preguntas como: “¿Por cuánto tiempo debe instituirse el tratamiento?”, “¿Qué fenómenos transcurren después de la interrupción de la terapia?”, “¿Cuál es la eficiencia de la administración oral respecto a la endovenosa?” u otras tan fundamentales como “¿qué tipo de bifosfonato, en qué dosis y con qué consecuencias he de prescribir?” son preguntas todavía sin contestar.

TRATAMIENTO ORTÉSICO

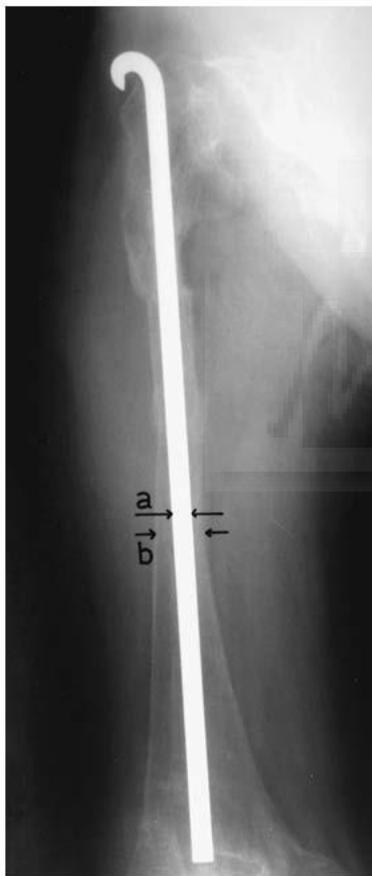
Por norma general, la inmensa mayoría de tratamientos médicos y quirúrgicos practicados son la intervención de Sofield-Millar, que ha sido aprobada como una técnica efectiva para corregir las deformidades óseas en la osteogénesis imperfecta. Es utilizada casi siempre en las osteogénesis imperfectas más severas; ejemplos podemos encontrar en los trabajos de Sofield y Millar que, ya en 1959, “describieron una técnica para estabilizar el hueso y corregir la deformidad, según la cual se realizan osteotomías sucesivas de los huesos largos y se asocia un enclavado endomedular” (Escribano-rey, Duart-clemente, and De 2016) (Li, Chow, and Leong 2000), y en la inmensa mayoría de los casos se efectúa en los huesos largos de soporte del miembro inferior, es decir, en fémur y tibia (Fano et al. 2010).

Como bien indica Abulsaad and Abdelrahman (2009), “el objetivo del tratamiento debe ser dirigido a maximizar la función del paciente afectado y prevenir la deformidad y la discapacidad resultante de fracturas”. Es decir, se fundamenta la inserción de unas varillas intramedulares para la corrección de deformidades ya existentes de los huesos largos para conseguir evitar problemas posteriores.

La técnica que se utilizaba al inicio, presentaba una alta tasa de complicaciones relacionadas con el material de osteosíntesis cuando se producía la migración y la extrusión del material de osteosíntesis, que adicionalmente podía producir fracturas a nivel de los extremos del clavo, y la posibilidad de recurrencia de la deformidad ósea⁵. Como bien indican diversos estudios, el procedimiento Sofield-Miller ha demostrado ser un método eficaz de corregir deformidades óseas en la osteogénesis imperfecta (Bishop and Walsh 2014) (Li, Chow, and Leong 2000), teniendo como principal protagonista la varilla intramedular, que sirve como un puntal interior para mantener el hueso. Pero hay que tener en cuenta que debido al estado de crecimiento del hueso, hay que mantener una revisión

constante de la varilla. Y es que aquí encontramos uno de los problemas principales: nos encontramos que al utilizar una varilla intramedular no extensible sólida, son necesarias sendas revisiones para, a medio plazo, reemplazar el implante original, ya que con el paso del tiempo pasa a convertirse en una varilla demasiado corta para el hueso, lo que puede dar a pie a posibles futuras deformidades (Li, Chow, and Leong 2000).

En la Fig 2. podemos ver la relación de las mediciones A/B, donde A es la anchura de la varilla intramedular y B es la anchura de la porción recta estrecha del fémur en la diáfisis.



(Fig 2.) (Li, Chow, and Leong 2000)

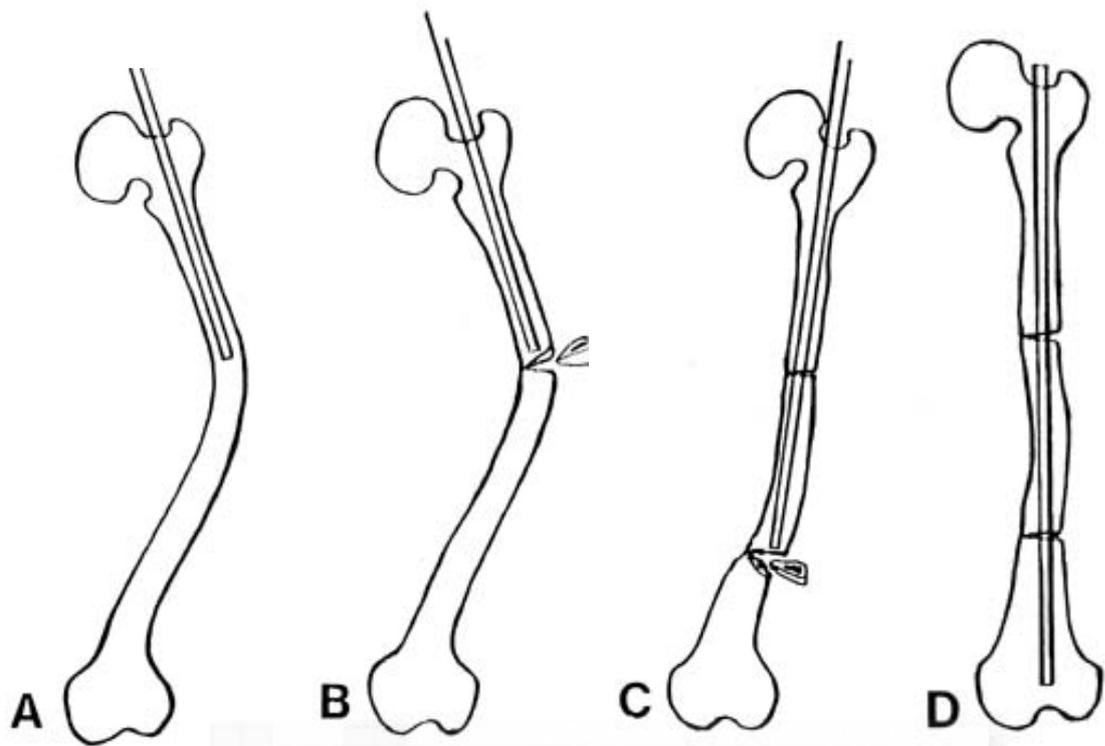
Hoy en día, se realiza una variación de esta técnica utilizando un enclavado endomedular extensible, consiguiendo una correcta adaptación del implante colocado al hueso y se reduce la tasa de reintervenciones (Escribano-rey, Duart-clemente, and De 2016) debido al acompañamiento de la varilla al crecimiento del hueso. Como aliciente, en la actualidad se han

desarrollado unas técnicas más depuradas que buscan la disminución de las complicaciones relacionadas al abordaje quirúrgico y los implantes, pero la base del tratamiento sigue siendo la misma. Teniendo en cuenta que el hecho de que el número de osteotomías y el tiempo para la unión ósea son directamente proporcionales (Li, Chow, and Leong 2000), impulsó un poco de interés hacia la investigación; de esta manera, gracias a la mejoría en la calidad y en los diseños de los clavos telescópicos en comparación con los diseños anteriores, y se pretende seguir avanzando hacia estudios con varillas intramedulares hechas de una aleación de níquel y titanio de memoria así como, en un futuro lo más próximo posible, a un trasplante de médula ósea, lo que podría representar el futuro en el tratamiento de las formas invalidantes de esta enfermedad poco frecuente (Georgescu et al. 2013).

En resumen, tal y como extraemos de estudios como (Abulsaad and Abdelrahman 2009) (Li, Chow, and Leong 2000), cabe destacar varios datos sobre los tratamientos quirúrgicos sobre la OI:

- La vida útil media de una varilla es de aproximadamente 2 años, teniendo que reemplazarla o cambiarla por otra más larga hasta tal fecha o antes, en función de si el paciente está o no en estado de crecimiento.
- Aproximadamente el 80% de los pacientes, son intervenidos con alguna técnica quirúrgica.
- Entre el 80% y 100% de los pacientes intervenidos con Sofield-Millar y otras técnicas, son intervenidos en el miembro inferior, más concretamente en el fémur y la tibia (fémur en mayor porcentaje).
- Todas las operaciones de Sofield-Millar requirieron, como mucho, 2 osteotomías, y todas se curaron en menos de 12 semanas.

La actual representación de la operación, indicada en la Fig 3., efectuada casi siempre en huesos largos, es la siguiente (Li, Chow, and Leong 2000):



(Fig. 3)

De esta manera, la técnica modificada consiste en los siguientes pasos:

- a) una varilla intramedular se hace pasar hasta el primer punto en el que el hueso angule (punto de angulación);
- b) la osteotomía se realiza con una exposición mínima y la varilla se pasa más distalmente;
- b) una segunda osteotomía se llevará a cabo en el siguiente sitio de angulación; y
- d) la corrección final.

También cabe decir que, además, también son utilizados frecuentemente tratamientos e intervenciones como:

- la reintervención por migración de los clavos,
- colocación de clavos Fassier-Dubal, que adquieren ventaja por ser de colocación percutánea

(Fig. 4) (Gutiérrez-díez et al. 2013),

- osteotomías simples de corrección y otras cirugías.(Escribano-rey, Duart-clemente, and De 2016),

todas ellas siempre teniendo como objetivo del tratamiento maximizar la función del paciente afectado y prevenir la deformidad y la discapacidad resultante de fracturas (Abulsaad and Abdelrahman 2009). Cabe destacar también que la inmensa mayoría de las intervenciones quirúrgicas que se realizan son efectuadas en el miembro inferior, que es donde se achacan más problemas de esta enfermedad, sea del tipo que sea (Li, Chow, and Leong 2000), por lo que se ha de posibilitar cuanto antes la bipedestación y la marcha autónoma (Escribano-rey, Duart-clemente, and De 2016).



(Fig. 4) (Gutiérrez-díez et al. 2013)

TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO

Pero aunque el tratamiento farmacológico sea de vital importancia, debemos recordar que debido a que la OI suele acarrear carencias en la cantidad y calidad óseas, así como deformidades y posibles fracturas (Shaker et al. 2015), no podemos restar importancia alguna a la figura del fisioterapeuta (Tau 2007) (Shaker et al. 2015) (Bishop and Walsh 2014) como parte del equipo interdisciplinar.

FASES Y TRATAMIENTO

De esta manera, mientras que estudios como el de Fano et al. (2010) indican “actividad física y control del dolor” como conceptos generales, pese a que la bibliografía es realmente escasa por lo que respecta a las pautas a seguir para un tratamiento fisioterapéutico (Nunes Hernández 2014) (Ximena and Bonilla 2011), se han encontrado algunos estudios que proponen colocar al paciente en una de estas tres fases clínicas debido a la alta afectación de las fracturas en este tipo de pacientes (Nunes Hernández 2014), pero siempre siguiendo métodos empíricos (Ximena and Bonilla 2011):

1. *“Fase aguda en la que ha habido una fractura reciente y/o va a pasar por un proceso quirúrgico”.*

En esta fase habrá una inmovilización total o parcial con un tratamiento ortésico “que dependerá de la edad del paciente y del grado de severidad del trastorno” (Ximena and Bonilla 2011) de cada paciente, así como de una duración determinada. Se deberán incluir técnicas tanto respiratorias (sobre todo en pacientes con patología pulmonar previa) así como de tratamiento de queloides en cicatrices en caso de que los hubiera, pasando por cinesiterapia suave, control postural constante por parte del fisioterapeuta y fomento de las medidas antiedema (Nunes Hernández 2014).

Además, si vamos a realizar ejercicios de movilidad previa afectación por tratamiento quirúrgico en miembro inferior, deberemos utilizar las barras paralelas para iniciar la deambulacion con la mayor prontitud posible o, en un estado más avanzado de recuperación (y dependiendo del paciente), elementos tales como un andador, unas muletas o unos bastones

canadienses que serán escogidos en función de la seguridad que tenga el paciente a la hora de caminar, pero siempre intentando iniciar la actividad física con la mayor brevedad posible, ya que evitará las contracturas musculares y la pérdida ósea inducida por la inmovilización (Tau 2007); incluso, si se diera el caso, un manejo adecuado de la vía aérea puede ayudar a disminuir el riesgo de infecciones de vías aéreas bajas, problemas que se ven con cierta frecuencia en estos pacientes (Venegas et al. 2005).

A su vez, la realización de ejercicios isométricos puede ser el complemento ideal para contrarrestar tanto los posibles enquistamientos por inmovilidad permanente como la debilidad y atrofia muscular (Ximena and Bonilla 2011) (Nunes Hernández 2014)

No es menos importante comentar que se pueden utilizar órtesis para poder proteger los miembros inferiores en las primeras etapas de movilización (Tau 2007), aunque dependerá del estado y la edad del paciente, ya que pacientes que no tengan control cefálico ni de tronco “no son candidatos a órtesis ni a bipedestación” (Ximena and Bonilla 2011), buscando como objetivo prioritario un buen soporte en la sedestación conseguido gracias a asientos modulares.

2. *“Fase de recuperación tras una fractura o una intervención quirúrgica”.*

En esta fase es prioritario comenzar con la rehabilitación con la mayor brevedad posible para prevenir posibles complicaciones, pero hemos de sub-clasificarlos en dos tipos de pacientes diferentes:

- Si están encamados: trataremos de verticalizar al paciente en el menor lapso de tiempo posible para reiniciar la carga cuanto antes, para así favorecer la consolidación ósea con sus consecuentes beneficios, como puede ser el mantenimiento de la bipedestación o la reeducación de la marcha, sobre todo teniendo en cuenta que la inmensa mayoría de los pacientes tienen bastantes más problemas de miembro inferior que de miembro superior (Fano et al. 2010). Cualquier tipo de movilización que realicen estos pacientes deberían intentar hacerlo de manera activa, pero si pese a todo no pudieran realizarlo, deberíamos efectuar cinesiterapia pasiva o activo-asistida,

siempre a una velocidad muy lenta debido a su fragilidad ósea, al igual que haríamos en la realización de las elongaciones musculares (Ximena and Bonilla 2011)

- Si no están encamados: pasaremos automáticamente a la realización de ejercicios con el fin de recuperar la masa muscular perdida, propiocepción e intentaremos encaminar las tareas hacia fines funcionales para que se obtenga la autonomía en cuanto antes (Nunes Hernández 2014). Solo se intentarán realizar actividades pasivas en pacientes cuya deformidad impida realizar movimientos activos. En este supuesto, tal y como se ha recalcado anteriormente, los movimientos que realicen tanto el profesional como la familia deben ser muy suaves, extremando la precaución para evitar decoaptaciones articulares o incluso posibles esguinces (Ximena and Bonilla 2011).

Siguiendo este principio, podemos deducir que los ejercicios isométricos prevalecerán en este tratamiento preventivo, ya que son los que más se adecúan a este tipo de pacientes, logrando mantener una calidad muscular importante y, a su vez, teniendo los beneficios de ser un tipo de ejercicio que se puede realizar aun estando inmobilizado (Nunes Hernández 2014) (Ximena and Bonilla 2011).

Otro tipo de actividades de las cuales nos podemos aprovechar son las actividades con descarga de peso como gatear, lo que ayuda a repartir el peso entre las 4 extremidades, extremando la precaución de los miembros apoyados (Ximena and Bonilla 2011), persiguiendo el objetivo de aumentar la fuerza y movilidad en la recuperación de una fractura (Shaker et al. 2015).

3. *“Fase estable, de mantenimiento, inter-fracturas”.*

Si se tiene la fortuna de tratar con fisioterapia al paciente desde su pronta juventud, se puede fomentar sin ningún problema la autonomía de este, reduciendo las caídas de forma drástica, mejorando la carga y previniendo fracturas (Hoyer-Kuhn et al. 2014) (Shaker et al. 2015); además, si con este se realizan entrenamientos físicos controlados de baja resistencia, “provoca un aumento del consumo de O₂ y fuerza muscular” (Gutiérrez-díez et al. 2013), así

como un aumento de las funciones motoras gruesas.(Hoyer-Kuhn et al. 2014). Incluso, hay estudios que están experimentando con plataformas vibratorias laterales a los que los niños se someten, pero sin resultados muy evidentes a corto plazo, aunque con argumentos más fuertes al cabo de la realización de esta técnica durante 12 meses como complemento a la actividad física y ejercicios de entrenamiento (Hoyer-Kuhn et al. 2014).

Pero todo esto no serviría de nada sin la propia colaboración del paciente; como bien apreciamos en estudios como el de Ximena y Bonilla (2011), se debe buscar que el paciente realice algún tipo de movilización en forma de ejercicio durante el día fuera del horario de la terapia, lo que le ayudará a conseguir los objetivos pautados con mayor prontitud.

Por último, si el paciente está en un estado de mantenimiento total, Ximena y Bonilla (2011) proponen la realización de ejercicios de bajo impacto en los equipos de gimnasio, como cintas de correr o escaleras, así como la elíptica, la cual sería la idónea debido a que genera menor estrés para las rodillas, caderas y espalda que las otras dos, siempre usándola con una postura correcta para asegurar un entrenamiento más eficaz, llevando ligeramente hacia posterior el peso corporal y manteniendo la contracción del recto abdominal y de los glúteos.

Aún con todo, si el paciente puede/desea continuar realizando ejercicios de mayor intensidad, se podrían llegar a usar cargas ligeras mientras se siga el principio de progresión, aumentando esta progresivamente dependiendo del estado psicomotriz actual del paciente, evitando sobrecargas musculo-esqueléticas, ya que esto nos llevaría a receso total de la actividad, regresando al punto de partida ; además, el uso de máquinas guiadas puede ayudar a aumentar la estabilidad en fases iniciales.(Ximena and Bonilla 2011)

El estudio de Ximena y Bonilla (2011) también nos aconseja la introducción de la técnica Bobath para mejorar tanto el equilibrio y como la coordinación. Además, recomienda el uso de piscinas o medios acuáticos desde pequeños, iniciándose con el pataleo y acabando, en fases más adultas, con traslaciones de peso desde bipodal a monopodal, desplazamientos laterales,

etc., incluso la posibilidad de realizar pataleos libres siempre y cuando se mantengan controlados todos los rangos articulares a la hora de realizar el ejercicio.

DOLOR

Y una vez comentadas las 3 fases, cabe determinar que existe un factor común existente entre todas ellas: el dolor.

Las mejores estrategias para abordar el dolor son las que están basadas en la prevención, donde destacan la importancia del abordaje del paciente desde todas las ramas biomédicas disponibles, si bien no encontramos muchas más referencias que hablen sobre este aspecto tan determinante por lo que a fisioterapia se refiere, como bien indican Ximena y Bonilla en su estudio (2011).

Por último, destacar que habiendo estudios en los que se han llegado a presentar casi un 35% de los pacientes unas necesidades básicas insatisfechas (Fano et al. 2010), no podemos restarle importancia al tema de las familias en el tratamiento del paciente, vitales para acompañar al paciente por el camino correcto durante el tratamiento, tratando de llevarle por la vía motivacional y de la perseverancia.

Por lo que respecta al dolor crónico, las personas con OI pueden sufrirlo por culpa de la hiper movilidad articular (M. Scheper et al. 2013) (Hoyer-Kuhn et al. 2014) o a raíz de otras diversas causas relacionadas con la patología, como pueden ser los procesos de formación o deformación ósea (escoliosis, acuña mientos vertebrales, encurvamiento de los huesos largos...), acortamientos musculares, posturas viciosas o el compromiso neurológico asociado a la propia deformidad por atrapamientos nerviosos debidos a conflictos de espacio, etc., pero aunque muchas veces no se logre disminuir el dolor en sí, “sí se podría disminuir el grado de sufrimiento del paciente gracias a la intervención de grupos de trabajo interdisciplinar que combinen el tratamiento médico con el enfoque psicosocial, frente a los que únicamente se basan en uno de los dos enfoques” (Nunes Hernández 2014). Por tanto, si lo combinamos con técnicas como “calor y hielo,

duchas o compresas calientes”, podrían ser alternativas suficientes para mantener el dolor remitido en su mayoría (Ximena and Bonilla 2011).



DISCUSIÓN

Gracias al desarrollo del diagnóstico genético se han descrito, hasta el momento, 7 formas de OI. A pesar de los avances en el conocimiento de la etiopatogenia de la enfermedad y de los descubrimientos en el campo de la genética, la base del tratamiento de esta enfermedad sigue invariable en los últimos años.

Sabemos que los bifosfonatos se quedan en el hueso por un tiempo muy largo y que son un elemento clave en el tratamiento para mejorar la OI, pero aún a día de hoy dejamos atrás respuestas a cuestiones como el tiempo que un paciente debe ser tratado, los criterios para la suspensión del tratamiento son, y cuáles son los criterios para la reactivación de que en una etapa posterior quedan preguntas abiertas.

Pero si hay algo en lo que debemos de indagar aún más es en el saber sobrellevar el día a día con estos pacientes. En los resultados obtenidos se hace mucho incapié en el tratamiento interdisciplinar, y es que sin un tratamiento completo, los pacientes no serían capaces de sobrellevar su día a día de la mejor manera posible, y es que todavía coge mayor relevancia debido a que esta enfermedad es crónica e incurable (Salom, Vidal, and Miranda 2011) (Nunes Hernández 2014) (Fano et al. 2010).

La fisioterapia trabaja diariamente con personas que padecen patologías osteomusculares: algunas leves, otras habituales y algunas catalogadas como raras, difíciles de tratar y, principalmente, de sobrellevar. Dentro de estas patologías raras podríamos encontrar la OI, también denominada Enfermedad de los Huesos de Cristal.

En la OI la función del fisioterapeuta es primordial, ya no sólo para el paciente (en el que un alto porcentaje son niños, a los cuales, desde la infancia, es importante maximizar la función motora) sino también para sus familias; uno de los objetivos principales será orientar a su entorno socio-familiar hacia el conocimiento de la enfermedad, dirigiéndolos y orientándolos lo máximo posible hacia la

consecución de los objetivos generales (a la par que éticos) del tratamiento: prevención, bienestar y mejora del paciente.

Es así por lo que se proponen 3 fases de desarrollo del tratamiento fisioterápico, pero las evidencias que las respaldan son escasas.

Pese a que la hipótesis planteada en este estudio podemos considerarla como una hipótesis cierta (pese a la carencia de estudios) debido a que el ejercicio terapéutico, tanto en medios terrestres como acuáticos, está considerado como elemento beneficioso en estos tipos de pacientes, quedan por saber si otras técnicas como:

- la magnetoterapia para la ayuda en la consolidación de fracturas en la *Fase 2* (síntesis ósea) (Assiotis, Sachinis, and Chalidis 2012) (Martinez-Rondanelli et al. 2014) (Shi et al. 2013),
- el TENS analgésico (Hausmann et al. 2015) en la *Fase 1* y en la *Fase 3*,
- la crioterapia (Gizińska et al. 2015) para mantener el dolor en estados mínimos tanto en la *Fase 1* como en la *Fase 2*,
- la utilización de la poleoterapia como técnica para colaborar con la desgravitación a la hora de la realización de ejercicios en la *Fase 1* y *Fase 3*,

evidenciadas para otro tipo de patologías, serán por ende beneficiosas en este tipo de pacientes.

Una buena congruencia entre el equipo interdisciplinar es indispensable para que el tratamiento del niño avance. Y es que, al final, el principal método de tratamiento es la prevención, por lo que hace haría falta la ayuda de otros profesionales de ciencias de la salud.

El terapeuta ocupacional está considerado una figura importante dentro del tratamiento del paciente (Rauch et al. 2003)(Shaker et al. 2015), ya que con su capacidad de involucración en la vida diaria del niño puede ser el complemento ideal para evitar fracturas.

- Valorar su casa para reacondicionarla con los elementos mejor adaptados (gomaespuma en las esquinas de las paredes, mesas, muebles e incluso picaportes, paredes, cualquier tipo de saliente en los casos más extremos) y, a ser posible, moqueta en el suelo entre otras cosas,
- Adecuar los pupitres, sillas y elementos varios de la escuela, enseñando a los profesores qué tipo de movimientos no debería realizar y los objetos y actividades con los que debería tener cuidado,
- A fin de cuentas, controlar cualquier lugar donde el niño realice actividades de la vida diaria,

deberían convertirse en un estándar a realizar en todo este tipo de pacientes.

El psicólogo tiene que ayudar a prevenir acciones traumáticas generales (psicológicamente hablando), como bien son las fracturas reincidentes, estimulando pequeños logros constantemente para que el paciente siga adelante con sus metas. Informar a los diversos colectivos profesionales por los que se desenvuelve el niño de los posibles problemas en los que puedan verse sometidos, así como su posible solución, es un tema importante a cubrir; a fin de cuentas, hay que hacerles entender que pueden llegar a establecer una vida normal con prevención, esfuerzo y constancia, valorando al paciente como un TODO.

De esta manera, de esta búsqueda extraemos ciertas conclusiones para ayudar en la progresión del paciente:

Intentaremos mejorar y fortalecer la higiene postural para disminuir los dolores.

Informaremos y ayudaremos a sus familiares a acompañarle en el día a día, ayudando al paciente y estimulándole en sus actividades de la vida diaria.

También recomendaremos el amueblado de las distintas habitaciones de su domicilio:

- Ampliación del interior lo máximo posible para mejorar cualquier movimiento, como el de la silla de ruedas.

- Colocación de almohadillados en las zonas de máximo contacto corporal (zonas de posible impacto)



CONCLUSIÓN

Hasta hace unos 10 años, el manejo médico de la OI consistió principalmente en la rehabilitación, la fisioterapia y la cirugía correctiva (Glorieux 2007). Hay que avanzar en el ámbito fisioterápico ya que el farmacológico y el quirúrgico lo hacen a ritmos bastante enérgicos.

De esta manera, de esta búsqueda extraemos ciertas conclusiones para ayudar en la progresión del paciente:

Intentaremos mejorar y fortalecer la higiene postural para disminuir los dolores.

Informaremos y ayudaremos a sus familiares a acompañarle en el día a día, ayudando al paciente y estimulándole en sus actividades de la vida diaria.

También recomendaremos el amueblado de las distintas habitaciones de su domicilio:

- Ampliación del interior lo máximo posible para mejorar cualquier movimiento, como el de la silla de ruedas.
- Colocación de almohadillados en las zonas de máximo contacto corporal (zonas de posible impacto)

BIBLIOGRAFIA

- Abulsaad, Mazen, and Ashraf Abdelrahman. 2009. "Modified Sofield-Millar Operation: Less Invasive Surgery of Lower Limbs in Osteogenesis Imperfecta." *International Orthopaedics* 33(2): 527–32.
- Aguilar, M. 2009. "Revista Latinoamericana de Ortodoncia Y Odontopediatría P Á G I N a | 1 Revista Latinoamericana de Ortodoncia Y Odontopediatría P Á G I N a | 2." : 1–11.
- Assiotis, Aggelos, Nick P Sachinis, and Byron E Chalidis. 2012. "Pulsed Electromagnetic Fields for the Treatment of Tibial Delayed Unions and Nonunions. A Prospective Clinical Study and Review of the Literature." *Journal of Orthopaedic Surgery and Research* 7(1): 24.
- Bishop, Nick J, and Jennifer S Walsh. 2014. "The Attending Physician Osteogenesis Imperfecta in Adults." 124(2): 7–9.
- Escribano-rey, R J, J Duart-clemente, and O Martínez De. 2016. "Revista Española de Cirugía Ortopédica Y Traumatología Osteogénesis Imperfecta : Tratamiento Y Resultado de Una Serie de Casos." 58(2): 114–19.
- Eunice, Desarrollo Humano, and Kennedy Shriver. 2014. "¿Qué Es La Osteogénesis Imperfecta?" : 1–4.
- Fano, V. et al. 2010. "Osteogénesis Imperfecta. Evaluación Clínica, Funcional Y Multidisciplinaria de 65 Pacientes." *Anales de Pediatría* 72(5): 324–30.
- Georgescu, I et al. 2013. "Surgical Treatment in Osteogenesis Imperfecta - 10 Years Experience." *Journal of medicine and life* 6(2): 205–13.
- Gizińska, Małgorzata et al. 2015. "Effects of Whole-Body Cryotherapy in Comparison with Other Physical Modalities Used with Kinesitherapy in Rheumatoid Arthritis." *BioMed Research International* 2015.
- Glorieux, Francis H. 2007. "Experience with Bisphosphonates in Osteogenesis Imperfecta." *Pediatrics* 119 Suppl(March 2007): S163–65.
- Gutiérrez-díez, MP et al. 2013. "Osteogénesis Imperfecta : Nuevas Perspectivas." *Rev Esp Endocrinal Pediatr* 4: 75–85.
- Hagelstein, Wilfried, and Kerstin Neumann. 2005. "Un Programa de Movimientos Para Afectados Por Osteogénesis Imperfecta." *Glasfit* 2.
- Hausmann, Janet et al. 2015. "Functional Electrical Stimulation through Direct 4-Channel Nerve Stimulation to Improve Gait in Multiple Sclerosis : A Feasibility Study." *Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation*: 1–9. <http://dx.doi.org/10.1186/s12984-015-0096-3>.
- Horacio, Dres, and Francis H Glorieux. 2001. "¿ Qué Hay de Nuevo En Osteogénesis Imperfecta ?" 99(2): 127–30.
- Hoyer-Kuhn, H. et al. 2014. "A Specialized Rehabilitation Approach Improves Mobility in Children with Osteogenesis Imperfecta." *Journal of Musculoskeletal Neuronal Interactions* 14(4): 445–53.

- Li, Y H, W Chow, and J C Leong. 2000. "The Sofield-Millar Operation in Osteogenesis Imperfecta. A Modified Technique." *The Journal of bone and joint surgery. British volume* 82(1): 11–16.
- Martinez-Rondanelli, Alfredo et al. 2014. "Electromagnetic Stimulation as Coadjuvant in the Healing of Diaphyseal Femoral Fractures: A Randomized Controlled Trial." *Colombia Médica* 25(2): 67–71.
- Nunes Hernández, Sara. 2014. "La Osteogénesis Imperfecta: Análisis Multidisciplinario." *Universidad Complutense de Madrid*.
- Rauch, F, H Plotkin, L Zeitlin, and F H Glorieux. 2003. "Bone Mass, Size, and Density in Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta: Effect of Intravenous Pamidronate Therapy." *J Bone Miner Res* 18(4): 610–14.
- Salom, M., S. Vidal, and L. Miranda. 2011. "Aplicaciones de Los Bifosfonatos En La Ortopedia Infantil." *Revista Espanola de Cirugia Ortopedica y Traumatologia* 55(4): 302–11.
- Scheper, Mark C, Janneke E de Vries, Jeanine Verbunt, and Raoul Hh Engelbert. 2015. "Chronic Pain in Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome (Hypermobility Type): It Is a Challenge." *Journal of pain research* 8: 591–601.
- SERI. 2011. "Libro de Las Jornadas Científicas de La SOCIEDAD ESPAÑOLA DE REHABILITACIÓN INFANTIL." : 62.
- Shaker, Joseph L, Carolyne Albert, Jessica Fritz, and Gerald Harris. 2015. "Recent Developments in Osteogenesis Imperfecta." *F1000Research* 4(F1000 Faculty Rev): 681.
- Shi, Hong-fei et al. 2013. "2- Early Application of Pulsed Electromagnetic Field in the Treatment of Postoperative Delayed Union of Long-Bone Fractures: A Prospective Randomized Controlled Study." *BMC musculoskeletal disorders* 14(1): 35.
- Tau, Cristina. 2007. "ARTICULO ESPECIAL Características Generales Tipos de Enfermedad." *Medicina (BUenos Aires)* 67: 389–95.
- Venegas, Quiroga et al. 2005. "Am up □ □."
- Ximena, Sandra, and Cancino Bonilla. 2011. "Estudio de La Osteogénesis Imperfecta: Su Abordaje Del Tratamiento Kinésico Y/o Fisioterapéutico. Study of Osteogenesis Imperfecta: His Approach to the Treatment Kines And/or Physical Therapist." *Institución Universitaria Iberoamericana. Movimiento Científico* 5(1): 77–89.