

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

# HERRAMIENTAS DE SALUD PARA ADULTOS



INFORMACIÓN PARA ADULTOS QUE VIVEN CON OI,  
SUS FAMILIAS Y PROFESIONALES DE LA SALUD

# Agradecimientos y dedicatorias

Este kit de herramientas fue posible gracias al generoso apoyo de la Randolph D. Rouse Foundation.

Desde la OI Foundation también queremos agradecerles a los siguientes profesionales médicos: Kara Ayers, Michelle Fynan, Mahim Jain, Deborah Krakow, Sandesh Nagamani, Eric Orwoll, Alicia O'Sullivan, Cathleen Raggio, Robert (Sandy) Sandhaus, Laura Tosi, Tracy Mulroy y a quienes conforman el Consejo Asesor de Salud de la OI Foundation por su ayuda en la elaboración del *Kit de herramientas de salud para adultos: Información para adultos que viven con OI, sus familias y profesionales de la salud*.

Quienes conformamos la OI Foundation deseamos que este recurso sea útil para usted y su familia. Estamos aquí para apoyar a la comunidad de personas con osteogénesis imperfecta. Si tiene consultas, envíelas a la OI Foundation: [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org).

*Este kit de herramientas se actualizó en noviembre de 2023.*

656 Quince Orchard Rd., Suite 650 Gaithersburg, MD 20878

Teléfono: (301) 947-0083

Correo electrónico: [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)

[www.oif.org](http://www.oif.org)

Para acceder a la versión electrónica del *Kit de herramientas* ingrese aquí:

[www.oif.org/adulttoolkit](http://www.oif.org/adulttoolkit)

# Índice

<b>Carta de la directora general</b> .....	<b>4</b>
<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>5</b>
Orientación sobre el cuidado de adultos con OI .....	5
Definición y tipos clínicos de OI .....	6
Transición del cuidado pediátrico al cuidado de adultos .....	8
<b>FORMAR UN EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO DE CUIDADOS</b> .....	<b>11</b>
Armar un equipo multidisciplinario .....	12
Roles de los miembros del equipo multidisciplinario .....	14
<b>OCÚPESE DE SU SALUD</b> .....	<b>19</b>
Cuidado cardiológico .....	20
Cuidado odontológico .....	20
Sala/Servicio de Urgencias.....	21
Planificación familiar .....	22
Cuidado gastrointestinal .....	23
Pérdida de la audición .....	24
Estilo de vida .....	25
Salud mental.....	26
Problemas musculoesqueléticos y articulares.....	26
Cuestiones traumatológicas .....	27
Tratamiento del dolor .....	30
Cuidado pulmonar .....	30
Salud sexual .....	32
Cirugía .....	33
Tratamientos y medicamentos.....	33
Salud de las mujeres .....	35
<b>INFORMACIÓN PARA COMPARTIR CON SU EQUIPO DE CUIDADO</b> .....	<b>39</b>
Recopilar la historia clínica .....	40
Seguimiento de antecedentes clínicos básicos .....	43
Seguimiento de antecedentes traumatológicos.....	44
Seguimiento de medicamentos .....	45
Seguimiento de cirugías .....	47
Rutina de bienestar.....	48
<b>RECURSOS</b> .....	<b>51</b>
Recursos de la OIF para profesionales de la salud .....	52
Recursos de la OIF para miembros de la comunidad .....	53
Recursos de la Osteogenesis Imperfecta Foundation .....	54
Póster “Trátame con cuidado” .....	55
Nosología de la osteogénesis imperfecta .....	56
Glosario.....	57
Referencias.....	61

¡La OI Foundation le da la bienvenida!

Es un placer para la Osteogenesis Imperfecta Foundation poder acercarle el *Kit de herramientas de salud para adultos: Información para adultos que viven con OI, sus familias y profesionales de la salud* y ayudarlo a abordar los distintos aspectos del cuidado de su salud como adulto con OI.

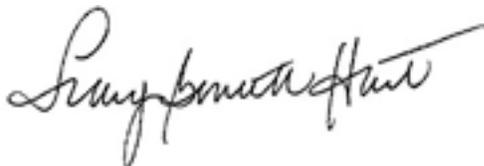
**Que las personas adultas que viven con OI puedan desenvolverse en el ámbito sanitario implica un compromiso comunitario.** Es muy importante que las personas adultas que viven con OI se conviertan en sus propios representantes, ya que es posible que muchos profesionales tengan un conocimiento limitado sobre las complejidades de la OI y encontrar expertos en su zona puede resultar difícil. Deseamos que este kit de herramientas sea de ayuda en el proceso de armar su propio equipo de cuidado. El objetivo de este recurso es brindarles a los miembros adultos de la comunidad OI herramientas para utilizar en ámbitos sanitarios y en su vida diaria.

La OI Foundation tiene el compromiso de desarrollar recursos que ayuden a satisfacer las necesidades de la comunidad OI. A través de este kit de herramientas y los recursos en línea, brindamos información verificada por profesionales médicos, lo más actualizada posible.

También lo invitamos a que se ponga en contacto con otras personas que viven con OI y que se apoye en ellas. Asimismo, podemos brindarle información sobre profesionales en su zona. Puede conocer las novedades sobre la OI en nuestras redes sociales, nuestra página web o personalmente durante alguna de las conferencias nacionales y regionales que organizamos.

No dude en contactarnos. Estamos felices de estar a su disposición y de su familia.

Saludos cordiales.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Tracy Hart', written in a cursive style.

Tracy Hart  
Directora general



# INTRODUCCIÓN

## Orientación sobre el cuidado de adultos con OI

El Centro de información de la OIF recibe alrededor de 12 000 consultas por año. Muchas de estas consultas las hacen adultos con OI, adultos jóvenes con OI, adolescentes con OI, sus madres, padres y cuidadores. También recibimos consultas de profesionales de la comunidad médica que tratan a miembros de la comunidad OI. El *Kit de herramientas de salud para adultos: Información para adultos que viven con OI, sus familias y profesionales de la salud* intenta responder muchas de estas preguntas. Este kit de herramientas contiene información revisada por profesionales médicos. Incluye algunas secciones interactivas con el objetivo de ayudar a los miembros de la comunidad OI a que aboguen por sus cuidados médicos.

Que las personas adultas que viven con OI puedan desenvolverse en el ámbito sanitario implica un compromiso comunitario. Este kit de herramientas tiene información para cuatro tipos distintos de audiencias:

- personas adultas que viven con OI;
- adolescentes, madres y padres que están atravesando la transición hacia el cuidado adulto;
- parejas y familiares de adultos con OI/madres/padres/cuidadores;
- la comunidad médica profesional.

La cuatro audiencias encontrarán valor en cada una de las secciones del kit de herramientas. Sin embargo, cierta información puede ser más relevante para una que para otra.

Debido a que las necesidades de cuidado cambian con la edad y según las circunstancias de cada persona, la información necesaria para abordar la atención médica también cambiará o evolucionará. Si bien diseñamos este kit de herramientas como un recurso de orientación, es posible que no le brinde todas las respuestas que busca. Si necesita más información sobre algún tema en específico, puede visitar la página web de OIF, puntualmente los folletos informativos, que brindan información más detallada sobre muchos de los temas incluidos en este kit de herramientas. Si continúa con dudas, puede contactarnos directamente a través de las vías de contacto que aparecen [“RECURSOS”](#) en el dorso de esta guía.

La comunicación es clave para gestionar su atención médica. Usted conoce su cuerpo mejor que nadie. Para trabajar en equipo en el contexto médico y con los miembros de su equipo de cuidado, es clave que pueda comunicar lo que sabe.

- Lleve un registro detallado de su historia clínica al que pueda recurrir durante conversaciones telefónicas. Este kit de herramientas cuenta con varios recursos útiles para organizar sus antecedentes médicos.
- Haga un resumen de los aspectos principales para compartir con nuevos profesionales o médicos si se encuentra de viaje.
- Prepárese para casos de emergencias: tenga de antemano información sobre cómo contactar al médico, a qué hospital dirigirse, qué hacer durante el fin de semana o un feriado y los medios de transporte. Revise el plan junto con su equipo de cuidado, por ejemplo, qué hacer en caso de que el médico de su cobertura no esté disponible.
- Al comunicarse con los miembros de su equipo de cuidado y quienes trabajan con ellos, intente narrar los episodios del mejor modo que pueda y responder sus preguntas de forma directa. Recuerde que usted conoce su cuerpo mejor que nadie. Por eso, comparta toda la información que tenga, incluso detalles que le parezcan irrelevantes.
- Practique la escucha activa y tome buenas notas a las que pueda recurrir más adelante.

## Definición y tipos clínicos de OI

La definición literal de osteogénesis imperfecta (OI) es “huesos formados imperfectamente”. Se trata de una enfermedad genética compleja y poco frecuente que se caracteriza por el hecho de que los huesos se rompen fácilmente. En la gran mayoría de los casos, la OI se genera por mutaciones

(o variaciones) genéticas que afectan la estructura del colágeno de tipo 1 o genes cuyas proteínas interactúan directamente con el colágeno de tipo 1. Asimismo, se ha descubierto que las mutaciones en muchos otros genes que cumplen un rol importante en la formación normal de los huesos y su funcionamiento también pueden causar OI. Estas mutaciones no afectan solo cómo se forman los huesos, su forma y cuán fuertes son, sino también la estructura de otros tejidos. En consecuencia, si bien una de las características principales de la OI es que los huesos se rompan con facilidad, también afecta muchos otros sistemas del organismo. Las personas que viven con OI también pueden experimentar problemas dentales, pérdida de la audición, debilidad muscular, hiperlaxitud articular, problemas cardíacos, respiratorios, gastrointestinales y otras complicaciones de salud.

La gama de manifestaciones clínicas de la OI y su gravedad es muy amplia. En cuanto a la gravedad, va desde tipos “leves” en los que las personas afectadas sufren algunas fracturas, a tipos “moderadas” en los que las personas tienen muchas fracturas y deformidades en los huesos, hasta tipos “graves” que pueden causar la muerte durante la etapa neonatal.

Incluso dentro de las familias, las manifestaciones clínicas como la frecuencia de las fracturas, debilidad muscular, pérdida de la audición, maloclusión dental, el dolor crónico o problemas distintos de los musculoesqueléticos son variables.

A continuación encontrará una tabla que describe algunas características médicas de los tipos más comunes de OI. En la sección [“RECURSOS”](#) de este kit de herramientas hay un Cuadro de nosología (un sistema de clasificación genética que incluye una descripción de la gravedad) más detallado. Puede encontrar más información sobre la genética de la OI y los tipos de OI en la sección de folletos informativos de la página web de la OI Foundation.

<b>Tipo I (leve)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● El tipo más común y leve de OI.</li> <li>● La altura puede ser promedio o levemente inferior al promedio al compararla con familiares sin OI, pero está dentro del rango normal para la edad.</li> </ul>
<b>Tipo II (más grave)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Al nacer se evidencian numerosas fracturas y deformidades óseas graves.</li> <li>● Talla baja, pulmones subdesarrollados y bajo peso al nacer.</li> <li>● Los lactantes pueden morir en pocas semanas por complicaciones respiratorias o de otro tipo.</li> <li>● A la OI de tipo II se la suele llamar “OI letal”.</li> </ul>
<b>Tipo III (grave)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Al momento del nacimiento se observan fracturas; las radiografías pueden revelar fracturas curadas que se produjeron antes del nacimiento.</li> <li>● A menudo se observa una deformidad ósea progresiva.</li> <li>● Baja talla.</li> <li>● Caja torácica en forma de barril.</li> <li>● Curvatura de la columna vertebral y fracturas por compresión de las vértebras.</li> </ul>
<b>Tipo IV (moderada)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Gravedad y talla entre la OI de tipo I y III.</li> <li>● Deformidad ósea de leve a moderada.</li> <li>● Curvatura de la columna y fracturas por compresión de las vértebras.</li> <li>● Caja torácica en forma de barril.</li> </ul>
<b>Tipo V (moderada)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Apariencia y síntomas similares a los de la OI de tipo IV.</li> <li>● Se forman grandes callos hipertróficos en los sitios donde hubo fracturas o procedimientos quirúrgicos.</li> <li>● La calcificación limita la rotación del antebrazo.</li> </ul>

## Transición del cuidado pediátrico al cuidado de adultos

La adolescencia y los primeros años de la juventud son momentos clave para cambios importantes en la vida. Una variación importante para los jóvenes que viven con OI es pasar del sistema de salud pediátrico al adulto. Mientras que los hospitales infantiles suelen tener equipos multidisciplinarios que comprenden la OI, el sistema de salud para adultos está mucho menos organizado. Los jóvenes adultos tendrán que encontrar un nuevo equipo médico, encargarse de comunicarse con ellos y prepararse para las emergencias. Algunos hospitales infantiles ofrecen atención multidisciplinaria continua para personas con enfermedades poco frecuentes como la OI de treinta o cuarenta años. Por eso, merece la pena averiguar si los hospitales infantiles de su zona ofrecen este servicio. Generalmente esta transición ocurre entre los 18 y los 21 años, pero debería comenzar a planificarse mucho tiempo antes. Muchos pediatras y hospitales infantiles ofrecen Programas de transición que les enseñan a las personas a desarrollar las habilidades mencionadas anteriormente. Algunos tienen talleres sobre habilidades para la vida independiente, oportunidades educativas o vocacionales, citas y relaciones y para comprender las opciones de seguro médico. La siguiente página incluye algunas de las habilidades, el conocimiento y los hábitos que las personas jóvenes necesitan incorporar a medida que transicionan hacia el cuidado de adultos.

Otro recurso muy útil es [Got Transition®](#), un centro nacional de recursos en línea sobre la transición de cuidado. Esta página web incluye herramientas para jóvenes, jóvenes adultos, madres/padres y cuidadores.

### ASPECTOS CLAVE

- Que las personas adultas que viven con OI puedan desenvolverse en el ámbito sanitario implica un compromiso comunitario.
- La OI varía mucho en cuanto a la apariencia y gravedad.
- Las necesidades de atención médica cambian según la edad y dependen de la situación de cada persona. Aquello que resulta necesario para abordar la atención médica o las necesidades personales puede cambiar o evolucionar.
- La planificación de la transición del cuidado pediátrico al cuidado adulto involucra muchos aspectos y debería comenzar antes de que la persona cumpla 18 años.



# Habilidades para desenvolverse en el sistema de cuidados de adultos



## COMUNICAR

- Tenga confianza.
  - Organice sus citas y prográmelas con tiempo.
  - Prepárese para preguntar y contestar preguntas de forma clara.
  - Ocúpese de gestionar las recetas médicas.
- 



## CONOCER

- La OI y sus antecedentes personales.
  - Las herramientas de seguimiento incluidas en este kit de herramientas lo ayudarán a prepararse.
    - Seguimiento de historia clínica
    - Seguimiento de cirugías
    - Seguimiento de medicamentos
    - Seguimiento de fracturas/ligamentos
- 



## BUSCAR

- Médico de cabecera y traumatólogo para adultos antes de necesitarlo.
    - Los pediatras y médicos especialistas pediátricos tal vez pueden tener sugerencias.
    - La OI Foundation puede ayudarlo a encontrar profesionales cercanos que tengan experiencia en OI.
- 



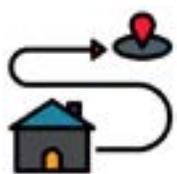
## DESARROLLAR

- Hábitos saludables que promuevan la salud general y minimicen las complicaciones de la OI, por ejemplo:
    - actividad física;
    - alimentación saludable;
    - evitar el consumo de alcohol y tabaco.
- 



## PREPARARSE

- Esté preparado para lesiones relacionadas con la OI y emergencias antes de que ocurran
  - Lleve lo siguiente consigo:
    - documento de identidad con foto;
    - credencial(es) del seguro;
    - lista de medicamentos;
    - lista de alergias;
    - lista de problemas de salud. (Evalúe utilizar alertas médicas o aplicaciones para el celular).
  - Comprenda cómo funciona su seguro médico y cómo presentar un reclamo.
- 



## LEJOS DE CASA

- Busque un médico local, averigüe sobre los hospitales locales y tenga un plan de emergencia.
- Los estudiantes universitarios deben conocer cómo funcionan los Servicios de salud que brinda su facultad y cómo acceder a ellos.
- Para que sus padres u otras personas de confianza puedan acceder a su información médica, las personas deben brindar su autorización por escrito.





# **FORMAR UN EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO**

## Armar un equipo multidisciplinario

Armar un equipo multidisciplinario y tener una relación profesional sólida con el médico de cabecera y los especialistas médicos es una pieza importante del tratamiento de la OI y del camino para mantenerse saludable. En pocas palabras, el equipo multidisciplinario es un grupo de profesionales de la salud, de diferentes áreas, que se esfuerzan en conjunto para brindar un cuidado integral según la situación y las necesidades médicas de cada persona.<sup>1</sup> En algunas ocasiones, puede que sea necesario reclamar por atención y servicios adecuados y este equipo trabajará en conjunto para garantizar que nada se pase por alto.



Debido a que un equipo multidisciplinario está formado por muchos profesionales, es esencial elegir a un líder del equipo para que coordine el plan de cuidado/tratamiento. Con el tiempo, usted se convertirá en esa persona. Cuando llegue ese momento, elija a un profesional para que lo entrene en su capacidad para hacer valer sus propios derechos. Una persona en quien confíe, que lo guiará y ayudará a descifrar los siguientes pasos y asegurarse de que no haya pasado nada por alto. Si bien cualquier persona del ámbito sanitario podría desempeñar este rol, el médico de cabecera, genetista, endocrinólogo o traumatólogo suele ser elegido como líder del equipo o la persona que lo guiará a medida que usted se encarga de su atención médica. A la hora de elegir un líder de equipo hay unas cuantas cosas a tener en cuenta, como por ejemplo si esa persona comprende en buena medida la OI y si tiene experiencia acompañando

personas con OI. Es importante que tenga confianza con el líder del equipo y que sienta que esa persona lo respeta, ya que será su voz y quien lo represente frente a los demás miembros del equipo. Deberían poder tener conversaciones sinceras y abiertas sobre su tratamiento, en las que utilicen un lenguaje claro que usted entienda y sus ideas, pensamientos y preocupaciones sean tenidos en cuenta y respetados. El líder de equipo debería ser una persona que responda rápidamente, ya sea por teléfono o correo electrónico, puesto que estará a cargo de coordinar el tratamiento entre muchas áreas.

En la siguiente página tiene espacio para anotar los datos de contacto de los miembros de su equipo profesional. Si bien no es una lista exhaustiva, puede que incluya más profesionales de los que actualmente tiene en su equipo y eso no es ningún problema. Puede que no necesite todas estas especialidades. Complete los espacios correspondiente a aquellas especialidades que utiliza hoy en día. A lo largo del tiempo, los profesionales suelen cambiar. Por eso, le recomendamos que complete esta sección en lápiz, así puede actualizarla cuando sea necesario. Las páginas a continuación del cuadro del equipo de cuidado brindan un breve resumen del rol de cada uno de los profesionales, además de qué puede aportar cada uno en un equipo de cuidado OI. Cuando termine de incluir la información, coloque una estrella junto al nombre del líder de su equipo de cuidado o la persona que elija para ayudarlo a encargarse del tratamiento.

## Su equipo multidisciplinario de cuidados

PROFESIONAL	NOMBRE	CONTACTO y DATOS DEL PORTAL DE PACIENTES (teléfono, página web, información de acceso)
Médico de cabecera		
Especialistas en traumatología		
Columna vertebral		
Miembros superiores		
Miembros inferiores		
Audiólogo		
Cardiólogo		
Dietista o nutricionista		
Odontólogo		
Endocrinólogo		
Genetista		
Ginecólogo		
Especialista en manos		
Profesional de salud mental		
Neurólogo		
Terapeuta ocupacional		
Oftalmólogo		
Podólogo		
Neumonólogo		
Fisioterapeuta/ Profesional de rehabilitación		
Reumatólogo		

## Roles de los miembros del equipo multidisciplinario

Armar un equipo multidisciplinario es una pieza importante del tratamiento de la OI y del camino para mantenerse saludable. Es esencial elegir a un líder del equipo para que coordine el plan de cuidado/tratamiento. Los miembros de su equipo multidisciplinario pueden cambiar a lo largo del tiempo según el nivel de sus necesidades. Es más probable que encuentre prestadores médicos familiarizados con enfermedades poco frecuentes en los centros médicos académicos. Su médico de cabecera, genetista o endocrinólogo puede orientarlo respecto a qué especialistas o exámenes son apropiados para usted o cada cuánto debería consultarlos, además de asesorarlo con la interpretación de los resultados.

**Audiólogo:** Los audiólogos diagnostican y tratan afecciones como la pérdida de la audición y los acúfenos (zumbido en el oído) mediante una variedad de dispositivos para identificar el alcance y las causas subyacentes de la pérdida de la audición.<sup>2</sup> Alrededor del 50 % de las personas con OI han informado una pérdida significativa de la audición, que comenzó en algún momento entre la infancia y la mediana edad. Si bien no todas las personas con OI desarrollan pérdida de la audición, la incidencia es mucho más alta que en la población general. Se recomienda a todas las personas con OI hacerse exámenes auditivos regularmente.

**Cardiólogo:** El cardiólogo es el médico que se especializa en el cuidado del corazón y los vasos sanguíneos. Los cardiólogos también pueden especializarse en áreas específicas, como alteraciones del ritmo cardíaco, insuficiencia cardíaca o problemas de las válvulas cardíacas.<sup>3</sup> La relación entre la OI y la salud cardiovascular se desarrolla en la sección de Cuidado cardíaco de este kit de herramientas.

**Odontólogo:** El odontólogo, también conocido como odontólogo general o de familia, es un profesional de servicios de salud que diagnostica y trata las enfermedades de la salud oral. Los odontólogos ayudan a mantener los dientes y las encías sanas mediante revisiones y limpiezas dentales regulares. También se ocupan de distintos tratamientos para la salud oral, como empastes, coronas y puentes dentales.<sup>4</sup> Alrededor de la mitad de las personas con OI tienen dientes de apariencia normal y sus principales preocupaciones son cuidados de rutina, como la prevención de caries y el tratamiento de fracturas dentales. Sin embargo, la otra mitad tiene un defecto en los dientes llamado dentinogénesis imperfecta (DI), también conocido como dentina opalescente hereditaria o dientes quebradizos. Puede que algunas personas con OI necesiten visitar dentistas especializados para tratar maloclusiones o desalineaciones de la mandíbula superior e inferior y los dientes. El odontólogo puede derivarlo a un periodoncista (especialista en encías), un ortodoncista (especialista en alineación) o un cirujano dental en caso de que necesite implantes.



**Dietistas y nutricionistas:** Los dietistas y nutricionistas aconsejan a pacientes acerca de cuestiones de nutrición y hábitos alimentarios saludables. Los dietistas y nutricionistas son expertos en el uso de los alimentos y la nutrición para promover la salud y tratar las enfermedades.<sup>5</sup> Tener una alimentación balanceada e incorporar una buena cantidad de nutrientes es importante para la salud de los huesos y reducir el riesgo de fracturas, al igual que mantener un peso saludable.

**Endocrinólogo:** Los endocrinólogos son médicos que se especializan en diagnosticar y tratar afecciones de salud relacionadas con las hormonas y los tejidos.<sup>6</sup> Los endocrinólogos pueden

ser una parte esencial del equipo multidisciplinario de cuidado y suelen ser expertos en controlar y atender la salud de los huesos. Pueden determinar si diversos tratamientos, como la terapia antirresortiva o anabólica, podrían ser beneficiosos para tratar el riesgo aumentado de fracturas. Para muchos adultos con OI, son clave en el seguimiento y el tratamiento de la enfermedad.

**Consejero genético:** Los consejeros genéticos son especialistas médicos que se ocupan de la aparición o el riesgo de recurrencia de una enfermedad genética en una persona o una familia. El consejero genético es un profesional de la salud capacitado en genética humana y asesoramiento psicosocial capaz de brindar información sobre cómo puede afectar a una persona o familia una enfermedad genética como la OI y apoyarlos para que asimilen el diagnóstico de la mejor manera posible. Los consejeros genéticos también pueden solicitar e interpretar exámenes genéticos (análisis de ADN) diseñados para ayudar a estimar el riesgo de una enfermedad. El consejero genético puede ayudar a determinar si la OI de una persona es hereditaria o el resultado de un variantes espontánea (mutación) y ayudarlos a tomar una decisión informada sobre su situación médica y la planificación familiar.<sup>7</sup> El análisis de ADN es una herramienta útil para el diagnóstico de la OI y las decisiones de planificación familiar.

**Ginecólogo:** El ginecólogo es el médico que se especializa en diagnosticar y tratar enfermedades del aparato reproductor femenino. Los ginecólogos se ocupan de la salud reproductiva de las mujeres, desde la pubertad hasta la menopausia. Tratan todos los aspectos de la salud sexual, como los cuidados preventivos, pruebas de detección del cáncer y exámenes físicos. Entre los servicios y exámenes que brindan encontramos tacto vaginal, examen de los genitales externos, prueba de Papanicolaou y pruebas de detección del cáncer.

**Médico genetista:** El genetista es un médico especialista en evaluar y tratar pacientes con enfermedades genéticas. La OI es una enfermedad genética causada por mutaciones en diferentes genes, en la mayoría de los casos del colágeno de tipo 1. Trabajar con un genetista puede ayudarlo a comprender mejor su tipo de OI, la gravedad y los síntomas, y conocer las opciones de tratamiento que puedan ser más beneficiosas para su tipo de OI. Los genetistas pueden ser una parte esencial de un equipo multidisciplinario de cuidados y pueden controlar y tratar la salud de los huesos, como así también determinar si diversos tratamientos, como la terapia antirresortiva o anabólica, podrían ser beneficiosos para tratar la baja densidad ósea. Para muchos adultos con OI, son clave en el seguimiento y el tratamiento de la enfermedad.

**Profesional de salud mental:** Los profesionales de la salud mental son prestadores de servicios de salud o profesionales de las áreas sociales o humanísticas que brindan servicios con el objetivo de mejorar la salud mental de las personas o tratar enfermedades mentales.<sup>8</sup> Las personas con OI pueden llevar vidas felices y satisfactorias, pero las implicancias físicas de la enfermedad y la mirada negativa de la sociedad sobre las enfermedades crónicas a veces genera una carga psicológica en las personas. Los profesionales de la salud mental, como por ejemplo terapeutas, trabajadores sociales y psicólogos, están capacitados para ayudar a las personas con OI a desarrollar habilidades para manejar el estrés y la ansiedad que en ocasiones causa vivir con la enfermedad.



**Neurólogo:** El neurólogo es un médico que se especializa en diagnosticar enfermedades del cerebro, la médula espinal y los nervios. Las enfermedades y los trastornos neurológicos pueden afectar casi cualquier parte del cuerpo, tanto en adultos como en niños.<sup>9</sup> Las personas con OI pueden incluir a un neurólogo en su equipo de cuidado para controlar cosas como el dolor de espalda, los dolores neuropáticos o la invaginación basilar, una afección que se da cuando la parte superior de la columna presiona la base del cráneo.

**Terapeuta ocupacional:** Los terapeutas ocupacionales tratan pacientes que han tenido lesiones, enfermos y personas con discapacidad dándoles un enfoque terapéutico a las actividades de la vida cotidiana. Ayudan a estos pacientes a desarrollar, recuperar, mejorar y mantener las habilidades necesarias para la vida cotidiana y el trabajo.<sup>10</sup> La terapia ocupacional puede ser útil para las habilidades de motricidad fina y al momento de elegir dispositivos de asistencia para la vida cotidiana. Es recomendable que los adultos con OI se ejerciten de forma segura y regular para mantener la masa ósea y muscular. La natación y la hidroterapia son particularmente apropiadas para las personas con OI de todas las edades, ya que permiten el movimiento independiente con un riesgo bajo de fractura. Caminar también es un ejercicio excelente para quienes pueden hacerlo — ya sea con o sin dispositivos de asistencia para la movilidad—.

**Oftalmólogo:** El oftalmólogo es un especialista en el cuidado ocular. A diferencia de los optometristas y los ópticos, los oftalmólogos son médicos capacitados y con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de afecciones de los ojos y la vista. El problema del tejido conjuntivo característico de la OI puede extenderse a los ojos. Le recomendamos hacerse un examen ocular cada dos o tres años. La OI puede afectar la forma del cristalino y la resistencia de la esclerótica, que es el recubrimiento del ojo.

**Traumatólogo:** Los traumatólogos y cirujanos ortopédicos son médicos que se especializan en el sistema musculoesquelético (los huesos, las articulaciones, los ligamentos, tendones y músculos esenciales para el movimiento y la vida cotidiana).<sup>11</sup> Si bien los adultos con OI generalmente acuden a traumatólogos y cirujanos ortopédicos para tratar fracturas, estos también se ocupan de dislocaciones de las articulaciones, dolor de espalda y otros tipos de dolores crónicos asociados a la OI.

**Fisioterapeuta/Especialista en rehabilitación:** Los fisioterapeutas son expertos en movimiento que mejoran la calidad de vida mediante ejercicios, tratamientos manuales y la educación a pacientes. Los fisioterapeutas evalúan a cada persona y luego desarrollan un plan de tratamiento para mejorar su capacidad de movimiento, reducir o controlar el dolor, recuperar la funcionalidad y prevenir la discapacidad.<sup>12</sup> Los programas generalmente incluyen fortalecimiento muscular y acondicionamiento aeróbico. La fisioterapia puede utilizarse para tratar lesiones específicas o como medida preventiva para mejorar la fuerza y el equilibrio.

**Fisiatría y rehabilitación** Los fisiatras son médicos especializados en recuperar la funcionalidad de personas que han tenido una discapacidad como resultado de una enfermedad, un trastorno o una lesión. Los médicos que se dedican a la fisiatría y rehabilitación brindan una atención integrada y multidisciplinaria que apunta a la recuperación de la persona en su totalidad abordando las necesidades físicas, emocionales, médicas, vocacionales y sociales del individuo. Asimismo, están capacitados para tratar y controlar el dolor agudo o crónico con medicación y enfoques holísticos.

**Médico de cabecera:** El médico de cabecera es el profesional de la salud que se dedica a la medicina familiar o la medicina interna. Generalmente, los médicos de cabecera son el primer contacto en la búsqueda de atención médica general y muchas veces pueden ayudar a coordinar los tratamientos complejos que necesitan los pacientes.

Algunas personas no tienen un médico de cabecera. En ese caso, pueden recibir atención primaria de otros profesionales de la salud, como enfermeros o asistentes médicos.

**Neumonólogo:** El neumonólogo es el médico que diagnostica y trata las enfermedades del sistema respiratorio. Además de los pulmones, el sistema respiratorio está formado por la nariz, la garganta, la tráquea, las vías respiratorias, músculos y vasos sanguíneos.<sup>13</sup>La enfermedad pulmonar es la principal causa de muerte en adultos con OI y, por lo tanto, controlar y mantener la salud pulmonar debe ser una prioridad, independientemente del tipo o la gravedad de la OI que se tenga. Los neumonólogos controlan la salud respiratoria mediante exámenes regulares de la función pulmonar e indican distintos tipo de tratamientos. Le recomendamos hacerse pruebas de función pulmonar cada 1 o 2 años (vea las secciones Rutina de bienestar y Estilo de vida de este kit de herramientas).

**Reumatólogo:** El reumatólogo es un médico especializado en enfermedades y afecciones inflamatorias (reumáticas) que afectan a los huesos, músculos, tendones, ligamentos y las articulaciones. Diagnostican, tratan y se ocupan de gran cantidad de afecciones, como los trastornos inflamatorios, las enfermedades del tejido conjuntivo y las enfermedades autoinmunes. Gracias a su amplio conocimiento sobre los huesos, músculos, tendones, ligamentos y las articulaciones, los reumatólogos pueden ser excelentes aliados para abordar la OI.





**OCÚPESE DE SU SALUD**

## Cuidado cardiológico

Existe evidencia convincente acerca de que ciertos problemas cardiovasculares son más comunes entre personas con OI, pero la información es aislada y a la fecha aún no se han evaluado completamente las publicaciones en términos de fisiopatología, epidemiología y características



clínicas. Los estudios han demostrado que una pequeña cantidad de adultos con OI tienen problemas de las válvulas cardíacas. El más común es el prolapso de la válvula mitral, pero también pueden verse afectadas otras válvulas. Asimismo, puede haber dilatación de la aorta. La presión arterial alta —hipertensión— es común entre personas adultas con OI, al igual que en el resto de la población. Puede que las familias tengan antecedentes de colesterol alto y trastornos lipídicos relacionados que también pueden tener un impacto en los problemas cardíacos.

El tratamiento médico de estos desórdenes incluye una alimentación apropiada,

farmacoterapia y control regular por el médico de cabecera. Algunos fármacos como las estatinas pueden ser muy útiles, junto con la dieta, para controlar trastornos lipídicos. Si bien se han realizado cirugías coronarias satisfactorias en personas con OI, es necesario tomar ciertas precauciones por la posible fragilidad de los tejidos. Actualmente se están llevando a cabo investigaciones para comprender mejor las implicancias de la OI en las enfermedades cardiovasculares.

## Cuidado odontológico

Además de la fragilidad de los huesos, la OI afecta el crecimiento de los maxilares y los dientes. Alrededor de la mitad de las personas que tienen OI tienen dientes de apariencia normal y sus principales preocupaciones son cuidados de rutina.<sup>14</sup> Sin embargo, la otra mitad tiene un defecto en los dientes llamado dentinogénesis imperfecta (DI), también conocido como dentina opalescente hereditaria o dientes quebradizos. Estos dientes pueden ser deformes, astillarse o romperse con facilidad y requerir cuidados especiales. Las personas con OI y DI necesitan los mismos cuidados básicos que las personas que no tienen la enfermedad, además de controlar que los dientes no se agrieten, astillen o desgasten. Puede que la DI no afecte a todos los dientes. Por lo general, los dientes primarios se ven más afectados que los permanentes. Puede que en algún momento sea necesario un tratamiento restaurador.

Los siguientes problemas dentales están asociados a la OI:

- Maloclusión dental clase III. Ocurre cuando los dientes no encajan correctamente y dificultan la mordida. La causa es el tamaño o la posición del maxilar superior o del maxilar inferior.
- Mordida abierta. Hay un espacio vertical entre alguno de los dientes superiores e inferiores.
- Dientes retenidos. Los primeros o segundos molares permanentes no salen o salen en una ubicación distinta de la habitual (ectópicos).
- Desarrollo dental. El desarrollo dental puede retrasarse o adelantarse en algunas personas con OI.
- La OI no afecta la presencia o no de periodontitis.

Las personas adultas con OI necesitan cuidados regulares para prevenir la pérdida de piezas dentales, tengan o no tengan DI. Los tratamientos incluyen coronas de metal fundido o cerámica, implantes o carillas. Es posible utilizar dentaduras, pero es necesario controlar la pérdida ósea en la mandíbula. En cuanto la persona note desgaste en los dientes, debe contactar a un odontólogo para definir los pasos a seguir. Es importante tener esta conversación con tiempo, de modo que el odontólogo pueda decidir en qué momento colocar una corona. Cuanto antes se haga el tratamiento, mayores son las chances de salvar la pieza dental. Según los estudios disponibles, las personas con OI de tipo I tienen tasas de éxito similares a las de la población en general, mayores al 90 por ciento. Los informes sobre personas con OI de tipo III y IV varían entre una tasa de éxito menor al 50 por ciento y una tasa mayor del 90 por ciento.

Las personas con OI que toman bisfosfonatos deben ser controladas de cerca por un médico y un odontólogo. En la medida de lo posible, las cirugías odontológicas deberían programarse antes de comenzar con el tratamiento con bisfosfonatos o después de terminarlo. Hay que esperar a que el área quirúrgica haya cicatrizado para retomar el tratamiento con bisfosfonatos. Se recomienda evitar las cirugías maxilares programadas, incluidos los implantes dentales, durante la terapia intravenosa con bisfosfonatos.

La OI es una enfermedad poco frecuente, por lo cual, muchos odontólogos nunca han tratado a alguien con OI o DI. Al momento de buscar un odontólogo, es importante encontrar a un profesional capacitado para resolver problemas dentales complejos, aunque no haya tratado anteriormente pacientes con OI. Para las personas adultas, los periodoncistas (especialistas en odontología restauradora compleja para adultos) pueden ser muy útiles a la hora de coordinar la atención y ponerlas en contacto con especialistas que se ocupan de diversos problemas dentales. Los periodoncistas también pueden ayudar a determinar los pasos necesarios para mantener o mejorar la dentadura de un paciente y determinar la secuencia correcta de los procedimientos para obtener el mejor resultado posible.



## **Sala/Servicio de Urgencias**

Las salas de urgencias pueden ser un sitio particularmente estresante para las personas que viven con OI. Si bien la atención médica debería abordarse del mismo modo que con otra persona adulta de edad similar, hay que tener en cuenta algunas precauciones, tal como se detalla en el folleto informativo “Emergency Department Management” (Gestión del servicio de urgencias) en la página web de la OIF. La talla y la movilidad de los adultos con OI varía. Esto debe tenerse en cuenta para exámenes, procedimientos y tratamientos. El personal de la sala de urgencias debe comunicarse lo más pronto posible con el médico de cabecera o profesional médico de la persona, quien conoce la enfermedad. Además, las propias personas adultas con OI suelen ser sus mejores representantes y una gran fuente de información sobre la movilización segura y las probabilidades de que un hueso se rompa. La mayoría de las veces las personas con OI acuden a la sala de emergencia por alguno de los siguientes cuatro motivos: fracturas, problemas pulmonares, problemas cardiovasculares o traumatismos accidentales. Para más información acerca de los exámenes más frecuentes en la sala

de urgencias, consulte los folletos informativos “OI and Common Medical Tests and Procedures” (OI, pruebas y procedimientos médicos frecuentes), “Emergency Department Management” (Gestión del servicio de urgencias) y “Emergency Room Care Pocket Guide” (Guía de bolsillo sobre la atención en la sala de urgencias) en la página web de la OI Foundation.

## Planificación familiar

### Genética

Los distintos tipos de OI tienen una herencia dominante, recesiva o ligada al cromosoma X. Es importante hacerse exámenes genéticos y saber qué tipo de defecto genético es el causante de la OI para la planificación familiar y la participación en estudios de investigación de la OI.

Los tipos más predominantes de OI tienen herencia dominante, es decir que lo que causa la enfermedad es una mutación en una copia de un gen del colágeno o el gen IFITM5. Este patrón genético es el que afecta a la mayoría de las familias con OI. Las personas pueden heredar OI dominante de sus padres o puede suceder que tengan una nueva mutación que cause la enfermedad. En ambos casos las personas con OI dominante pueden transmitir la mutación a sus hijos (50 % de probabilidades en cada embarazo). El hijo de una persona con OI que adquiera la enfermedad tendrá la misma mutación que su padre madre o padre y, por lo general, el mismo grado de gravedad, aunque esta puede ser mayor o menor.

La mayoría de tipos de OI poco frecuentes —no relacionados con el gen del colágeno— tienen herencia recesiva. En este caso, la persona afectada tiene mutaciones en ambas copias del gen específico que causa la OI. Ocurre que han heredado mutaciones de ambos padres, pero éstos en general desconocen ser portadores porque tienen una copia normal del gen en cuestión. Cuando una pareja ha tenido un hijo con OI recesiva, hay un 25 % de probabilidades en cada embarazo de que vuelva ocurrir. Los hijos de personas afectadas por la OI recesiva serán portadores de la enfermedad, ya que heredarán una de las dos copias mutantes del progenitor que tenga la enfermedad, pero ellos no deberían verse afectados.

Otro tipo de OI poco frecuente es la ligada al cromosoma X, es decir que el gen que causa la enfermedad está en el cromosoma X. Dado que los varones solo tienen un cromosoma X, lo esperable es que sólo los niños se vean afectados y que hereden el gen mutante MBTPS2 de su madre portadora. La mayoría de las madres que son portadoras no tienen síntomas, aunque algunas sí experimentan síntomas leves. Las hijas de hombres con la enfermedad serán portadoras, pero los hijos de hombres con la enfermedad tienen el mismo riesgo de contraer la OI que la población general. Un genetista o consejero genético puede brindarle información sobre la genética de la OI y la toma de decisiones en cuanto a la reproducción.



### Embarazo

Dado que la OI es una enfermedad cambiante, una mujer con OI que queda embarazada podría tener un parto sin ningún tipo de complicaciones o uno con varias dificultades. Del mismo modo, los bebés con OI pueden nacer con muy pocas complicaciones o con varias fracturas y otros problemas.

Los resultados de un estudio en mujeres embarazadas con OI demuestra que, al compararlas con la población general, las mujeres con osteogénesis imperfecta tienen tasas más altas de diabetes gestacional, parto por cesárea, necesidad de transfusiones y fracturas previas y posteriores al parto.<sup>15</sup>

El estudio concluye que las mujeres embarazadas con OI tienen un mayor riesgo de complicaciones, como por ejemplo hemorragias (sangrado), fracturas, diabetes mellitus y mayor morbilidad neonatal.

## **Trabajo de parto y parto**

Por lo general, las decisiones acerca de la mejor vía para el parto (vaginal o por cesárea) deberían tomarse según cada caso particular. No hay información concluyente que demuestre que el parto por cesárea sea más seguro que el parto vaginal en mujeres con OI que tienen dimensiones pélvicas normales y no tienen otras complicaciones. De hecho, se ha demostrado que el parto por cesárea no está asociado a una disminución de la tasa de fracturas. Estos resultados sugieren que el parto por cesárea solo debería llevarse adelante por indicación materna o fetal, pero no por el solo hecho de prevenir fracturas en el contexto de la OI.<sup>16</sup>

## **Cuidado gastrointestinal**

### **Estreñimiento**

Uno de los problemas gastrointestinales que enfrentan algunas personas con osteogénesis imperfecta es el estreñimiento. El estreñimiento se define como una disminución de la frecuencia de las deposiciones, junto con endurecimiento de la materia fecal. Las personas con estreñimiento pueden tener gases y sentirse hinchadas pero que les resulte difícil ir al baño. Por eso, defecar puede ser incómodo y llevar a las personas no querer seguir intentándolo. La OI puede contribuir al estreñimiento, sobre todo en personas de baja talla o que tienen deformidades pélvicas. Si la cadera o la pelvis es muy estrecha o está deformada, se verá afectado el normal funcionamiento del colon y los intestinos. La movilidad reducida, los niveles bajos de actividad física y la deshidratación también contribuyen al estreñimiento. Otras causas pueden ser la alimentación o los medicamentos. Algunos medicamentos, sobre todo los analgésicos, pueden causar estreñimiento, puesto que reducen el movimiento de la pared intestinal. Asimismo, la elasticidad de los intestinos, causada por la producción anormal de colágeno característica de la OI, también contribuye a la disminución de la motilidad y hace que los intestinos se estiren para acomodar más residuos en lugar de eliminarlos.

En general, para tratar el estreñimiento es necesario combinar varios enfoques. Es esencial determinar el alcance del problema y desarrollar un plan con un gastroenterólogo. Llevar un registro de las deposiciones, la alimentación y la ingesta de bebidas. Ser consistente con la alimentación, la actividad física y la ingesta de bebidas. Intentar llevar una alimentación que ayude a mantener las heces blandas. Consumir demasiada fibra tiene como efecto secundario generar demasiado volumen para alguien con una enfermedad del tejido conjuntivo. Puede ser necesario consultar con un nutricionista para lograr un balance adecuado y mantenerlo. Por otro lado, incorporar actividad física a la rutina diaria puede ayudar a prevenir y aliviar el estreñimiento.

### **Cálculos renales**

Aparentemente el 20 % de las personas con OI tiene riesgo de tener cálculos renales. La causa podrían ser cambios en los medicamentos o la alimentación que aumenten la cantidad de calcio en el cuerpo. Para evaluar si los niveles de calcio están muy elevados, el médico puede recomendar, además de modificar los medicamentos o la alimentación, un examen de calcio en orina de 24 horas.

## Reflujo

El reflujo o reflujo ácido gástrico ocurre cuando el contenido del estómago vuelve a subir hacia el esófago. Los problemas gástricos son frecuentes en las personas con OI y se agravan por la disminución de la longitud de la cavidad torácica y el estreñimiento crónico. La baja talla y el uso frecuente de distintos medicamentos analgésicos pueden contribuir al problema. Los bisfosfonatos por vía oral no son apropiados si la persona tiene mucho reflujo. Están relacionados con un mayor riesgo de inflamación del esófago (esofagitis) y daño del tejido que recubre el esófago (erosiones esofágicas). Además, generan lesiones en el tejido que recubre el esófago (ulceras esofágicas).<sup>17,18,19</sup>

***Para más información acerca del cuidado gastrointestinal, consulte el folleto informativo “OI and Common Medical Tests and Procedures” (OI, pruebas y procedimientos médicos frecuentes) en la página web de la OIF.***

## Pérdida de la audición

Alrededor del 50 por ciento de las personas adultas con OI experimentan cierto grado de pérdida de la audición durante sus vidas. Un examen de audición completo puede ser útil para que el médico comprenda qué tipo de pérdida de audición padece e identificar cualquier afectación de los huesos del oído. En ocasiones también se recomienda una tomografía computarizada o una resonancia magnética. El tratamiento para la pérdida de audición depende del tipo de afección y suele comenzar con audífonos. Algunas personas con OI pueden llegar a necesitar una estapedectomía o cirugía de implante coclear.

Los adultos con OI deberían realizarse una evaluación inicial durante la edad adulta temprana (18 a 21 años). Aunque el resultado indique que la audición es normal, se sigue considerando que son una población de riesgo y deberían controlarse cada tres o cinco años —preferentemente cada tres—. Aquellas personas a quienes les detectaron problemas de audición en la niñez deberían considerar que es posible que estos problemas evolucionen.

Hay tres tipos principales de pérdida auditiva: neurosensorial, conductiva y mixta. Los tres pueden aparecer en todos los tipos de OI y en cualquier etapa de la vida. La pérdida auditiva neurosensorial es el tipo más común de pérdida auditiva permanente y ocurre cuando el oído interno no transmite con normalidad las señales nerviosas al cerebro. La pérdida auditiva conductiva suele ser el resultado de un problema físico en el oído externo o medio y puede ser temporal o permanente. Puede ocurrir como consecuencia de una infección en el oído, una obstrucción del oído medio o por la fijación o fractura del estribo. La pérdida auditiva mixta es una combinación de pérdida auditiva neurosensorial y conductiva. Es decir, el problema subyacente puede estar en el oído externo o medio y en el oído interno, por lo que puede utilizarse una combinación de enfoques terapéuticos.

La OI está asociada a un mayor riesgo de pérdida de la audición. Por lo tanto, es importante proteger y preservar la audición para retrasar y minimizar toda afectación. Se recomienda utilizar protectores auditivos como tapones u orejeras en ambientes ruidosos, configurar el volumen de los dispositivos que envían sonido directamente al oído en un nivel que no supere los 85 decibelios durante 8 horas. Cada aparato tiene una potencia diferente, pero configurar los auriculares o dispositivos en una potencia que no supere aproximadamente el 60 % es una buena forma de utilizarlos de forma segura.

Los acúfenos son pitidos, zumbidos u otros sonidos que la persona oye en los oídos o la cabeza a pesar de no haber ningún sonido externo. Si luego de haber estado expuesto al ruido aparecen acúfenos significa que el ruido era muy fuerte. El hecho de que los acúfenos aparezcan de forma recurrente o incluso sin exposición al ruido puede ser uno de los primeros indicadores de pérdida de la audición.

## Estilo de vida

Las claves para un estilo de vida saludable, tenga o no OI, son el control del peso, la alimentación saludable, actividad física adecuada, evitar enfermedades y, en especial para las personas con OI, mantener la masa ósea. Cuidarse hace la diferencia. Consulte el cuadro “Rutina de bienestar”, en la sección Información para compartir con su equipo de cuidado de este kit de herramientas para más información sobre los aspectos anuales a tener en cuenta en materia de bienestar para adultos con OI.

### **Consejos para mantenerse saludable siendo un adulto con OI:**

- Hacerse controles médicos regularmente, tal como se le recomienda a cualquier adulto, incluido el examen ginecológico y la mamografía en el caso de las mujeres.
- Ejercitar de forma regular y segura en la medida de sus posibilidades.
- Mantener un peso saludable, ya que el sobrepeso puede generar estrés en el esqueleto, el corazón y los pulmones. Caminar, andar en bicicleta y nadar son actividades beneficiosas.
- No fumar y evitar el tabaquismo pasivo; fumar daña los huesos, el corazón, los vasos sanguíneos y los pulmones.
- Mantener una alimentación saludable con cantidades adecuadas de calcio y vitamina D. Los adultos con OI de baja talla pueden necesitar menor cantidad de suplementos de calcio y vitamina D de lo que se suele indicar. En general, es suficiente con una ingesta total de calcio de entre 800 y 1000 mg (miligramos) por día. La ingesta de suplementos de vitamina D no debería superar las 800 UI por día.
- Consumir alcohol con moderación.
- Estar atento a proteger la audición.
- Utilizar protección solar en espacios al aire libre, ya que la OI hace que la piel se vuelva más frágil y un poco más fina.
- Desarrollar formas para lidiar con el estrés y la ansiedad. Por ejemplo, actividad física, atención plena/meditación, consultar con profesional de salud mental, etc.
- Identificar y poner en práctica formas de control del dolor.
- Controlar el funcionamiento de los riñones.
- Evaluar la densidad ósea cada 1 o 2 años.
- Buscar tratamiento en caso de disminución de la densidad ósea, problemas endocrinológicos (hormonales) y síntomas de artrosis.
- Evaluar la audición cada 3 años.
- Evaluar la visión cada 2 o 3 años.
- Controlar los niveles de presión arterial y colesterol mediante la alimentación, la actividad física y los medicamentos.
- Hacerse una evaluación cardíaca inicial, incluido un ecocardiograma si así lo recomiendan.
- Evaluar la función pulmonar cada 1 o 2 años.
- Considerar hacerse un estudio del sueño si tiene síntomas de apnea del sueño (por ejemplo, si la respiración se detiene durante el sueño o respira con dificultad).



- Ocuparse activamente de infecciones respiratorias altas, incluidos los resfriados.
- En caso de que algún síntoma persista o le traiga problemas, consultar con el médico si lo está tratando del mismo modo que trataría a un paciente que no tiene OI.

## Salud mental

Vivir con una enfermedad crónica como la OI puede afectar la salud mental de muchas formas. Las personas con OI pueden experimentar dolor, baja autoestima, ansiedad, depresión y TEPT debido a experiencias médicas traumáticas. La falta de medios de transporte accesibles y otras barreras en la accesibilidad pueden generar dificultades para que las personas con OI se desenvuelvan dentro de sus comunidades. Pueden sentirse aisladas; tener dificultades para desarrollar amistades o relaciones íntimas, encontrar un trabajo que les guste, lograr ser independientes, sostener esa independencia a medida que su salud cambia y desarrollarse con confianza. Pueden tener temor a la muerte prematura o depresión. Este tipo de problemas serios generalmente requieren buscar ayuda de profesionales médicos o de salud mental. Se recomienda a las personas con OI que tengan estos síntomas que conversen con su médico de cabecera u otro profesional de salud mental de su confianza. Puede ser difícil encontrar un profesional de salud mental que conozca los desafíos de la OI. En ese caso, tal vez alguien con experiencia en trabajar con personas con discapacidad o enfermedades crónicas tenga la capacidad de ayudarlo.

## Problemas musculoesqueléticos y articulares

Los adultos suelen referir problemas en la zona lumbar y las caderas. Las causas pueden ser aplastamientos vertebrales, escoliosis (curvatura de la columna vertebral) o deterioro de las articulaciones. También puede tratarse de fracturas que no se han curado correctamente (pseudoartrosis) y poca fuerza muscular. Las personas con OI frecuentemente se quejan de dolor de rodilla, inestabilidad e inversión del tobillo. La causa de estos problemas puede ser la laxitud articular o la excesiva flexibilidad de las articulaciones. Esto genera presión sobre las articulaciones de la rodilla y el tobillo a lo largo de los años. El largo de las piernas puede variar debido a antecedentes de fracturas previas. La actividad física, los dispositivos ortopédicos o las férulas para mejorar la alineación de caderas, rodillas y tobillos, al igual que la cirugía de espalda o de articulaciones pueden brindar alivio. Los dispositivos ortopédicos también pueden ayudar a brindar estabilidad a las articulaciones laxas en las rodillas, los pies y los tobillos. Las taloneras y las tobilleras rígidas pueden limitar el desgaste de las articulaciones y mejorar la comodidad al caminar. La cirugía de reemplazo articular puede ser una opción de tratamiento para algunos adultos con OI que tienen problemas en las articulaciones.

Las personas usuarias de sillas de ruedas manuales deben priorizar la salud de los hombros, ya que éstos son cruciales para la motricidad gruesa. Los dispositivos de ayuda para la movilidad mal adaptados durante la infancia pueden provocar la aparición temprana de fracturas de hombro, por lo que es esencial que los padres y cuidadores se aseguren de que estén correctamente ajustados. Asimismo, mantener un peso saludable es clave para minimizar la presión sobre los hombros al movilizarse.

## Dispositivos de ayuda para la movilidad adaptables para personas con osteogénesis imperfecta

El proceso de indicación y búsqueda de dispositivos de ayuda para la movilidad es único para cada persona y puede evolucionar con la edad. Los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales pueden recomendarle y ofrecerle dispositivos de ayuda adecuados, como sillas de ruedas personalizadas, dispositivos ortopédicos u otras herramientas de ayuda para la movilidad.

A medida que las personas con OI crecen, sus necesidades físicas cambian y puede ser necesario hacerles algunas modificaciones a los dispositivos de ayuda para la movilidad para asegurarse de que sigan siendo seguros y que promuevan la independencia.

***Para más información acerca de dispositivos adaptables, consulte el folleto informativo “Adaptive Equipment” (Dispositivos adaptables) en la página web de la OIF.***

## Cuestiones traumatológicas

### Impresión basilar (IB)

Se la conoce también como invaginación basilar y es un problema específico de los adultos con OI de tipo III y IV. La IB consiste en presión desde la columna vertebral a la base del cráneo. Los síntomas son dolor de cabeza, debilidad muscular, hormigueo o insensibilidad de manos y pies, entre otros. La IB requiere una evaluación neurológica, que incluya una resonancia magnética de la columna cervical y la base del cráneo. Los síntomas deberían ser controlados por un neurólogo. En algunos casos los síntomas empeoran con el tiempo, pero en otros se mantienen bastante estables.

### Osteoporosis

Dado que una menor densidad mineral ósea (DMO) aumenta la probabilidad de fractura, es importante mantener o incluso aumentar la densidad ósea. Casi todas las personas con OI tienen menor DMO y las mediciones de DMO en adultos con OI suelen dar resultados dentro del rango “osteoporótico”. La osteoporosis es una enfermedad en la que los huesos son menos densos y más propensos a romperse. Las alteraciones del colágeno en la OI causan una forma específica de osteoporosis. Si bien en la OI las fracturas son más frecuentes durante la infancia, el riesgo de fractura sigue siendo elevado durante toda la vida. Además, las mujeres y los hombres con OI pueden experimentar una pérdida ósea adicional, por lo que es importante controlar la densidad ósea y abordar cualquier problema que pueda estar causando pérdida ósea.



### Fracturas y densidad mineral ósea

#### ***Comprender la densidad ósea***

Mantener la densidad ósea es prioritario para los adultos con OI, ya que el riesgo de fracturas se relaciona en parte con la densidad ósea.

#### ***Evaluar la densidad ósea***

La prueba de densidad mineral ósea (DMO) más reconocida se denomina absorciometría de rayos X de doble energía (DXA o DEXA). Es un procedimiento indoloro parecido a hacerse una radiografía, pero con mucha menos exposición a la radiación. Puede medir la densidad ósea en la cadera, la columna vertebral y otras zonas. **Incluso los adultos jóvenes con OI deben hacerse una exploración DXA y a partir de ahí cada 1 o 2 años, según la situación clínica de cada persona.** De ser posible, las exploraciones DXA deben realizarse con la misma máquina cada año para evitar variaciones en los resultados de las pruebas por motivos del equipo.

#### ***Qué profesionales de la salud debo consultar***

Los endocrinólogos son médicos que se especializan en diagnosticar y tratar afecciones asociadas a problemas con las hormonas y los tejidos del cuerpo. Son expertos en el tratamiento de la salud ósea. Hay otros especialistas que también pueden especializarse en trastornos óseos, como por ejemplo los reumatólogos.

## **Factores de riesgo para la disminución de la densidad ósea**

Diversos factores pueden causar una disminución de la densidad ósea. La inmovilización por el uso de yesos o la poca actividad de levantamiento de peso pueden causar pérdida ósea; el envejecimiento se relaciona con una disminución gradual de la densidad. En el caso de las mujeres, la disminución del estrógeno durante la menopausia suele causar una pérdida de la densidad ósea. Fumar, consumir alcohol o ciertos medicamentos de forma excesiva, como por ejemplo glucocorticoides como la cortisona, también puede tener un efecto negativo en la salud de los huesos. Entre los factores de riesgo para la pérdida ósea se incluyen los siguientes:



- antecedentes familiares de fracturas u osteoporosis;
- estructura corporal delgada o pequeña;
- en el caso de las mujeres, estar atravesando la postmenopausia, tener una menopausia precoz o la ausencia de períodos menstruales (amenorrea);
- ciertos medicamentos, como los glucocorticoides;
- algunas enfermedades, como la artritis reumatoidea o la hiperactividad de la glándula tiroides;
- deficiencia de calcio o vitamina D;
- falta de actividad física;
- tabaquismo;
- consumo excesivo de alcohol.

## **Tratamientos para reducir el riesgo de fracturas**

La OI es una enfermedad poco frecuente y ha sido complejo poder llevar a cabo todos los estudios exhaustivos y concluyentes necesarios para demostrar la efectividad de las terapias para prevenir las fracturas. Sin embargo, algunos métodos pueden ser útiles. Los tratamientos incluyen suplementos de calcio y vitamina D —si la alimentación es inadecuada—, alimentación nutritiva, actividad física y farmacoterapia con bisfosfonatos vía oral o intravenosa. La teriparatida también puede ser útil para mejorar la densidad mineral ósea, sobre todo en personas con OI de tipo I.<sup>20</sup> También habría que tener en cuenta medicamentos anabólicos más nuevos.

### **Fracturas: Cuidado y tratamiento**

La mayoría de los adultos experimentan una disminución de la tasa de fracturas luego de la pubertad, como resultado de cambios hormonales y metabólicos que afectan la masa y la estructura ósea. Esto puede extenderse hasta los 30 o 40 años. Hay otros problemas médicos, algunos de los cuales se relacionan con el defecto fundamental del colágeno, que pueden adquirir mayor relevancia a medida que las personas envejecen. Entre ellos, los problemas de los tendones, músculos, articulaciones, al igual que las afecciones respiratorias.

- La mayoría de las fracturas observadas en personas con OI no presentan desplazamientos y pueden tratarse con inmovilización.

- Debe tenerse especial cuidado al manipular los huesos de personas con OI debido al riesgo de generar otras fracturas.
- Los huesos de las personas con OI son frágiles y podrían fracturarse fácilmente con el peso de un yeso tradicional. Al inmovilizar una fractura, se recomienda utilizar materiales lo más livianos posibles.
- Los adultos pueden tener clavos intramedulares de antigüedad y tipos variados en los distintos huesos largos. Si hay una fractura en un hueso con clavos es necesario evaluar la ubicación y condición de éstos.
- Generalmente no se recomienda el uso de placas y tornillos para reparar una fractura ni en niños ni en adultos con OI, ya que la mala calidad de los huesos provoca la inestabilidad de los tornillos y las placas. A su vez, la rigidez de las placas puede generar pérdida ósea debajo de estas y fracturas tanto por encima como por debajo de las placas y los agujeros de los tornillos pueden empeorar la fragilidad ósea y allanar el terreno para una nueva fractura.
- Algunas fracturas no se ven tan claramente en las radiografías. En ese caso, recuerde que usted es su mejor representante y puede pedir una segunda opinión si lo necesita.

## Otras cuestiones traumatológicas

- **Escoliosis:** Es posible que la curvatura avance y se necesiten controles. A veces requiere cirugía.
- **Otras deformidades de la columna vertebral:** La lordosis (cuando la columna lumbar se curva demasiado hacia dentro) y la cifosis (cuando la parte superior de la columna se curva demasiado hacia afuera) pueden requerir tratamiento.
- **Pseudoartrosis** En general, los huesos de las personas con OI tienden a cicatrizar al mismo ritmo que los de la población general; sin embargo, son frecuentes la pseudoartrosis y las fracturas de cicatrización lenta. Los informes revelan que la frecuencia de pseudoartrosis en adultos con OI es mayor que en otros adultos. Los investigadores están estudiando el uso de proteínas morfogenéticas óseas (BMP) o “pegamento óseo” y de células madre adultas como posibles soluciones.
- **Clavos:** En ocasiones, los clavos migran y se tornan muy dolorosos. Estos casos requieren cirugía para repararlos, reemplazarlos o quitarlos. Si los clavos no se mueven ni causan dolor generalmente no es necesario quitarlos ni reemplazarlos.
- **Curvatura de los huesos largos:** Cuanto más se encorva un hueso, mayores son las probabilidades de que tenga una cicatrización lenta o se repitan las fracturas. En algunos casos se recomienda la cirugía (clavo intramedular) incluso si la fractura está apenas desplazada.



## Tratamiento del dolor

Las personas con OI pueden experimentar tanto dolor agudo (repentino, intenso, corto) como crónico (persistente, de larga duración). Según un estudio del Brittle Bone Disease Consortium (BBDC) acerca del dolor crónico, el 42 % de los participantes afirmaron haber tenido dolor crónico —el 30 % eran niños y el 61 % adultos—. <sup>21</sup> Para abordar el tratamiento del dolor se necesitan la evaluación de un médico y un plan personalizado que ofrezca diversas estrategias para afrontar y controlar el dolor. El objetivo del tratamiento es lograr una terapia eficaz que no solo reduzca o elimine el dolor, sino que permita alcanzar el bienestar mental y una mejora en la función fisiológica.

***A continuación compartimos algunos ejemplos de distintas estrategias para el tratamiento del dolor. Puede encontrar más información en el folleto informativo “Pain management” (Tratamiento del dolor) de la OI Foundation en nuestra página web.***

***El tratamiento del dolor crónico puede incluir una o más de las siguientes indicaciones:***

- medicamentos analgésicos (miorrelajantes o AINE);
- fisioterapia y fortalecimiento físico;
- estrategias cognitivo-conductuales para el dolor;
- hielo y calor;
- actividad física y fisioterapia;
- acupuntura;
- entrenamiento de relajación, atención plena, meditación y visualización;
- biorretroalimentación.



En ocasiones, se necesitan medicamentos para el dolor agudo de una fractura o el dolor óseo crónico. La mayoría de los dolores que derivan de la OI pueden aliviarse con medicamentos de venta libre, como el paracetamol o el ibuprofeno. Sin embargo, en caso de fracturas o lesiones agudas los medicamentos recetados pueden ser de gran ayuda. La mayoría de los dolores agudos se pueden resolver dentro de los cinco días con medicamentos de venta libre y otras modalidades. Si el dolor continúa por más de cinco días, debería consultar con su médico. Es importante señalar que tanto los medicamentos de venta libre como los recetados pueden causar complicaciones graves. Debido a su baja talla, para muchas personas con OI no es seguro tomar la dosis estándar para niños o adultos. Asegúrese de que tanto usted como su médico lo tengan en cuenta al iniciar la administración de un medicamento nuevo. La encuesta IMPACT 2023 desarrollada por la OIF y la OIFE (OI Federation of Europe) reveló que el dolor es uno de los principales desafíos para los adultos con OI. Según esta encuesta, más del 80 % de las personas con OI tienen dolor crónico y tanto la incidencia como la complejidad aumentan a medida que las personas envejecen.

***Para más información acerca del tratamiento del dolor, consulte el folleto informativo “Pain management” (Tratamiento del dolor) en la página web de la OIF.***

## Cuidado pulmonar

Los problemas respiratorios pueden afectar significativamente la calidad de vida de las personas y es una de las principales causas de muerte relacionada con la OI. El principal problema respiratorio de las personas con OI es la pérdida de capacidad pulmonar. Otros ejemplos son la tos seca, la mala eliminación de secreciones, las enfermedades de las vías respiratorias como el asma, la apnea del sueño y bajos niveles de oxígeno.

Hay dos causas principales de problemas respiratorios específicamente relacionados con la OI:

1. alteraciones del tejido pulmonar;
2. alteraciones de la estructura de la pared torácica (el tamaño y la forma de la cavidad torácica).

Además, la movilidad limitada y los efectos de los problemas gastrointestinales como el estreñimiento y el reflujo contribuyen a una mala función pulmonar.

Las infecciones virales (resfriados y gripe), las infecciones bacterianas (bronquitis y neumonía) y las alergias son problemas respiratorios comunes. Incluso cuando los problemas pulmonares no son causados directamente por la OI, pueden tener manifestaciones más severas en personas con OI. Las afecciones respiratorias son la causa principal de muerte entre las personas con OI. Por este motivo, las personas con OI deben proteger su sistema pulmonar de todo tipo de virus y estar atentas a las alertas de calidad del aire.

## ¿Qué puede hacer para minimizar el riesgo de problemas pulmonares?

### **Medidas preventivas**

- No fumar. Evitar el tabaquismo pasivo. Evitar en todo momento exponer a los niños con OI al tabaquismo pasivo.
- Prevenir infecciones consultando con su médico qué vacunas podrían darle la mayor protección.
- Lavarse las manos y evitar el contacto con personas que evidentemente están resfriadas o tienen gripe son formas simples y efectivas de cuidar su salud. En los casos de mala función pulmonar, un resfriado puede rápidamente derivar en una bronquitis bacteriana o neumonía. Infórmese acerca de las enfermedades respiratorias infecciosas que afectan a su comunidad (por ejemplo, COVID-19, virus sincitial respiratorio al momento de redactar este documento) y de cómo prevenirlas y tratarlas.
- Evitar la obesidad.
- Seguir de cerca otros problemas pulmonares subyacentes que tenga, como el asma.
- Buscar atención de forma rápida y ocuparse activamente del tratamiento de las infecciones respiratorias.



### **Controlar la función pulmonar**

- Controle la función pulmonar y la cantidad de oxígeno en la sangre (oxigenación). Si le solicitan más chequeos, la segunda recomendación sería un análisis de gases en sangre.
- Estas pruebas deberían ser parte de sus exámenes físicos de rutina. Los niveles de oxígeno generalmente se miden mediante una "oximetría", colocando un sensor especial en el dedo. Si la enfermedad pulmonar es grave, una mejor opción puede ser extraer sangre de una arteria de la muñeca y realizar una gasometría arterial. A veces se prescribe oxígeno suplementario o un dispositivo de presión positiva, como la presión positiva continua en las vías respiratorias (PPCVR) o presión positiva de dos niveles en las vías respiratorias, para ayudar a controlar los problemas respiratorios.

- Evaluar la enfermedad pulmonar mediante radiografías, pruebas de función pulmonar o estudios del sueño es útil para controlar la evolución de los problemas respiratorios en pacientes con OI. Las diferencias anatómicas asociadas con la OI pueden dificultar la evaluación.

### ***Hable con su médico***

- Mantenga el tren superior fuerte. Una respiración eficaz necesita músculos fuertes. Hable con su médico y fisioterapeuta acerca de un programa de ejercicios que lo ayude a mejorar la capacidad pulmonar.
- Busque tratamiento rápidamente en caso de dificultades respiratorias.
- Consulte con su médico si considera necesario que se haga un estudio del sueño. Aparentemente es muy frecuente que las personas con OI tengan problemas respiratorios relacionados con el sueño.
- Favorezca la eliminación de secreciones manteniéndose bien hidratado y conversando con su médico o terapeuta respiratorio sobre técnicas específicas para toser y dispositivos.
- Vacúnese contra la gripe todos los años y consulte con su médico si le corresponde darse la vacuna contra la COVID-19 y la neumonía. En caso de adultos mayores de 60 años debería considerarse la vacuna contra el virus sincitial respiratorio.

### ***Tratamientos***

- Los tratamientos incluyen broncodilatadores, dispositivos de limpieza de las vías respiratorias adecuados para la OI, oxígeno suplementario, presión positiva de dos niveles y rehabilitación pulmonar.
- En el caso de pacientes con OI que tienen asma, se recomienda evitar o minimizar el uso crónico de corticoides orales e inhalados, si es posible, para reducir el impacto que el uso diario de corticoides pueda tener en la salud ósea.
- En la medida de lo posible los pacientes con OI que requieren medicación diaria para el asma grave deben buscar atención en un centro especializado en el tratamiento del asma grave para determinar las terapias biológicas específicas que pueden utilizarse para controlar su tipo de asma.

## **Salud sexual**

Las personas con OI pueden tener relaciones sexuales y relaciones íntimas seguras, saludables y satisfactorias con una comunicación adecuada y ciertas precauciones. Además de las recomendaciones generales para tener prácticas sexuales seguras, las personas con OI también deben tener en cuenta que determinadas posiciones podrían tener un impacto en su salud física y potencialmente causarles dolor, lesiones o fracturas. Dentro de lo posible, tenga conversaciones sinceras con sus potenciales parejas sexuales antes de un encuentro y exprese sus preocupaciones. Comparta aquello que lo preocupa, converse acerca de qué cambios podría necesitar y tenga un plan en caso de que ocurra alguna lesión. Poder comunicar sus necesidades de forma clara es clave para que las personas adultas con OI puedan desarrollarse en todos los ámbitos de la vida, especialmente en las relaciones románticas y sexuales. Algunos profesionales idóneos para acompañar este camino son los sexólogos clínicos, terapeutas sexuales, terapeutas especialistas en piso pélvico y urólogos.

## Cirugía

La comunicación efectiva con los médicos antes de una cirugía es clave para los adultos con OI, ya que la enfermedad puede traer algunas complicaciones en ciertos procedimientos.

Le recomendamos seguir las siguientes pautas:

- Agende consultas previas a la cirugía con un neumonólogo y un anesthesiólogo para evaluar su situación respiratoria y los riesgos de la anestesia.
- Brinde información clave sobre su tipo de OI, sus antecedentes quirúrgicos, particularidades físicas, alergias y tendencia al sangrado.
- Comparta la lista de sus medicamentos y suplementos y consulte acerca de opciones personalizadas de anestesia para personas de baja talla.
- Planifique el tratamiento del dolor para cada una de las etapas de la cirugía y la recuperación.
- Informe al hospital de necesidades específicas derivadas de la OI, como por ejemplo cuestiones de posicionamiento del cuerpo o gastrointestinales.
- Prepárese para la recuperación haciendo las modificaciones necesarias en su hogar y consulte con terapeutas de ser necesario.
- Tenga un representante de confianza que lo acompañe durante la estadía en el hospital.
- Muestre el póster de la OIF “Tráteme con cuidado” para concientizar al personal.

***Para más información acerca de los aspectos a tener en cuenta antes de una cirugía, consulte el folleto informativo “Take Charge Before Surgery” (Ocúpese antes de la cirugía) en la página web de la OIF.***

## Tratamientos y medicamentos <sup>22, 23</sup>

Durante la edad adulta, es importante coordinar el tratamiento con un médico de cabecera, un médico que controle la densidad ósea, como un genetista o endocrinólogo, y un traumatólogo. En las personas con OI la masa ósea se ve afectada por el equilibrio entre la resorción ósea y la formación ósea. Cuando la resorción ósea supera a la formación ósea, la densidad y la resistencia óseas disminuyen. Este desequilibrio puede compensarse con terapias antirresortivas o anabólicas. Las terapias antirresortivas se dirigen a las células de resorción ósea, también llamadas osteoclastos, para disminuir la tasa de resorción ósea. Las terapias anabólicas buscan aumentar la tasa de formación de hueso nuevo dirigiéndose a los osteoblastos, las células encargadas de la formación ósea. A continuación compartimos una lista de medicamentos antirresortivos y anabólicos

Tipo	Bisfosfonatos	Inhibidor del RANKL	Análogos de la hormona paratiroidea	Anticuerpos antiesclerostina
<b>Ejemplos</b>	Pamidronato, ácido zoledrónico, alendronato, entre otros.	Denosumab	Forteo [teriparatida]; Tymlos [abaloparatida]	Evenity [romosozumab]
<b>Forma de administración</b>	Vía oral o intravenosa (IV). La frecuencia de administración varía según el fármaco.	Inyección subcutánea (debajo de la piel) en la parte superior del brazo, muslo o abdomen. Cada 6 meses.	Inyección subcutánea. Diariamente.	Inyección subcutánea. Mensualmente.
<b>Mecanismo</b>	Antirresortivo	Antirresortivo	Anabólico	Anabólico
<b>Beneficios</b>	Mucha experiencia en el tratamiento de la OI.  Puede ayudar a aumentar la densidad ósea.	Puede ayudar a aumentar la densidad ósea.	Puede ayudar a aumentar la densidad ósea.	Puede ayudar a aumentar la densidad ósea.
<b>Limitaciones</b>	La duración óptima de uso en adultos y los efectos en la reducción de fracturas no se conocen con certeza.  Los estudios no han demostrado una reducción de las fracturas. <sup>24</sup>	Poca experiencia en el tratamiento de la OI.  Preocupación por una rápida pérdida ósea al suspender el tratamiento y un efecto rebote en el riesgo de fracturas vertebrales.	La duración del tratamiento suele ser de entre 18 y 24 meses. Debe continuar con un antirresortivo. No está claro el beneficio en casos de OI leve y grave.	Fue aprobado por la FDA como tratamiento para la osteoporosis en 2019, pero no hay mucha evidencia en el campo de la OI.  La duración del tratamiento es de 12 meses. Debe continuar con terapia antirresortiva.  Posible riesgo cardiovascular para algunas personas.

Los potenciales beneficios y los posibles efectos adversos de cualquier fármaco deben ser conversados detalladamente con el médico que se los indique.

## Bisfosfonatos

Están disponibles en presentaciones de vía oral e intravenosa (IV) y se recetan por períodos variables, según los resultados de los exámenes de laboratorio y las radiografías. Se ha observado en ocasiones que la población adulta con OI puede tener una menor respuesta a los bisfosfonatos. Por eso, se recomienda conversar con un profesional para determinar si este tipo de medicamento es apropiado para usted. El profesional puede ayudar a definir qué fármaco y dosis serían los indicados para las necesidades individuales del paciente. Los beneficios potenciales de los bisfosfonatos incluyen la disminución de la pérdida ósea, el aumento de la densidad mineral ósea y, en algunos casos, una mejora en la calidad de vida.

Indicaciones frecuentes (motivos por los cuales se recetan) para el uso de bisfosfonatos:

- baja densidad mineral ósea y disminución de la DMO;
- compresiones en la columna vertebral;
- fracturas ( sin embargo, tenga en cuenta que los estudios no han demostrado una reducción de las fracturas).<sup>24</sup>

**Para más información acerca de los bisfosfonatos consulte el folleto informativo “Bisphosphonates: Q&A” (Preguntas y respuesta sobre bisfosfonatos) en la página web de la OIF.**

## Salud de las mujeres

Las niñas con OI de tipo I y IV suelen comenzar a menstruar a la misma edad, o apenas más tarde, que las niñas que no tienen la enfermedad. Sin embargo, las niñas con OI de tipo III pueden tardar varios años más en tener períodos menstruales (Reed). Este tipo de retraso ha sido relacionado con un mayor riesgo de osteoporosis en la población general. Una vez que las niñas con OI comienzan a menstruar, generalmente sus ciclos son regulares. Sin embargo, las niñas y mujeres que tienen antecedentes de facilidad para desarrollar hematomas o tendencia al sangrado pueden experimentar sangrado abundante. No hay evidencia que indique que la OI influya en la fertilidad; sin embargo, la tasa de abortos espontáneos puede ser más elevada entre las mujeres con OI. Se recomienda que las mujeres conversen con sus médicos sobre los exámenes de rutina en pos de su bienestar, pero la mayoría de las recomendaciones incluyen una prueba de Papanicolaou cada tres años a partir de los 21 años y mamografías anuales después de los 40 años.

La talla y la movilidad de las personas con OI varía. Esto debe tenerse en cuenta para exámenes, procedimientos y tratamientos. La deformidad pélvica y la curvatura de la columna vertebral pueden complicar el posicionamiento durante los exámenes de rutina y, según su contextura, puede ser que necesite un equipo de uso pediátrico. Converse esto con su médico antes de la prueba.



Muchas mujeres con OI están preocupadas por la menopausia y la posibilidad de que las fracturas se vuelvan más recurrentes. Las experiencias de mujeres con OI en el período postmenopáusico varían mucho. Algunas experimentan un aumento en la cantidad de fracturas y otras no. Algunas estrategias como la actividad física, la alimentación y los medicamentos, entre otras, pueden ayudar a maximizar las posibilidades de mantenerse activo y saludable a medida que pasen los años. Se recomienda a las mujeres comenzar a conversar con su médico acerca de la salud de los huesos cinco años antes de cumplir 51 años (la edad promedio de la menopausia), ya que la pérdida de masa ósea comienza cinco años antes de la última menstruación. Consulte a su médico acerca de las mediciones de densidad ósea, los medicamentos y la terapia de reemplazo hormonal (TRH) para prevenir la pérdida ósea.



La terapia de reemplazo hormonal no es un tratamiento osteoformador sino de estabilización ósea. Antes de iniciar la TRH, es importante analizar las ventajas y desventajas con el médico, como así también compartirle sus antecedentes familiares para evaluar si merece la pena. Incluso si una mujer tiene un solo antecedente familiar de cáncer de mama, se recomienda realizar una prueba genética para determinar si existe alguna predisposición genética que aumente el riesgo de desarrollar cáncer de mama con el uso de TRH. Si una mujer en tratamiento con TRH sigue experimentando una disminución de la densidad ósea o no puede tomar TRH, lo mejor sería evaluar otro fármaco osteoformador.

## ASPECTOS CLAVE

- Las claves para un estilo de vida saludable, tenga o no OI, son el control del peso, la alimentación saludable, actividad física adecuada, evitar enfermedades y, en especial para las personas con OI, mantener la masa ósea.
- Vivir con una enfermedad crónica como la OI puede afectar la salud mental de diversas formas. Si cree que su salud mental se está deteriorando lo mejor es buscar ayuda de profesionales médicos o especializados en salud mental.
- La talla y la movilidad de las personas con OI varía. Esto debe tenerse en cuenta para exámenes, procedimientos y tratamientos.
- Las personas con OI pueden tener relaciones sexuales y relaciones íntimas seguras, saludables y satisfactorias con una comunicación adecuada y ciertas precauciones.
- Incluso en los casos en que no haya antecedentes de OI en su familia, una persona con OI puede transmitirle a sus hijos la mutación de la OI, ya que se trata de un enfermedad genética.
- El principal problema respiratorio de las personas con OI es la pérdida de capacidad pulmonar y la enfermedad pulmonar restrictiva.
- Además de la fragilidad de los huesos, la OI afecta el crecimiento de los maxilares y los dientes.
- Las personas con OI suelen experimentar estreñimiento, pérdida de la audición, dolor agudo y crónico.
- La mayoría de los adultos experimentan una disminución de la tasa de fracturas luego de la pubertad, como resultado de cambios hormonales y metabólicos que afectan la masa y la estructura ósea. Esto puede extenderse hasta los 30 o 40 años.







**COMPARTIR CON SU  
EQUIPO DE CUIDADO**

## Recopilar la historia clínica

Para las personas adultas con OI es muy importante llevar un registro de sus historias clínicas. Hay muchas formas de organizar la información médica: puede tener una carpeta, guardar copias impresas de los documentos o tener acceso a los documentos o historias clínicas electrónicas. Independientemente del método que elija, es imprescindible que lleve un registro detallado, preferentemente en orden cronológico inverso, de modo que no se pase nada por algo en su recorrido por la atención médica. En esta sección del kit encontrará diversas herramientas de seguimiento de su salud que pueden serle útiles para organizar sus antecedentes médicos. Además de la información que contemplan las herramientas de seguimiento de su salud, hay otras cosas a tener en cuenta, como por ejemplo:

### Documentos jurídicos

- Poder para la atención de salud: Documento que designa a otra persona para que tome decisiones de salud en su representación si usted se encuentra incapacitado para hacerlo.<sup>25</sup>
- Poder de representación por tiempo indeterminado: Documento que designa a otra persona para que maneje asuntos privados, financieros y de negocios en su representación si usted se encuentra incapacitado para hacerlo.<sup>26</sup>
- Testamento de vida: Un documento jurídico que les informa a los médicos como quiere usted ser tratado en caso de no poder tomar decisiones sobre su tratamiento en el contexto de una emergencia.<sup>27</sup>

### Información de salud familiar

- A los fines de la planificación familiar y el asesoramiento genético, es muy útil que conozca cuál es su mutación genética. También puede ser útil tener una lista de sus familiares con OI.
- Conocer sus antecedentes familiares es una buena idea. La OI no descarta el riesgo de padecer otros problemas de salud que afectan a los adultos o que pueden ser hereditarios, como las cardiopatías o el cáncer.

### Ortopedia y equipamiento

- Anote el número de modelo, marca y distribuidor de cada dispositivo (por ejemplo, silla de ruedas) que utilice en la actualidad.
- Averigüe dónde se pueden reparar.



## Seguimiento de antecedentes médicos básicos, medicamentos y cirugías

Su perfil médico seguirá evolucionando a lo largo del tiempo. Establecer un sistema para controlar los resultados de sus exámenes, hospitalizaciones y tratamientos que sea fácil de utilizar tiene muchos beneficios. Su médico de cabecera o aseguradora tal vez tengan sugerencias de aplicaciones o páginas web con este fin. Algunas personas guardan fotos de los formularios médicos en sus teléfonos móviles; otras eligen aplicaciones móviles, como la aplicación Salud de iPhone (tiene que configurar un “Usuario de salud”) o la aplicación Emergencias de Android (completar la Información médica) para brindarle información al personal de primera respuesta en caso de una emergencia. La información de ambas aplicaciones puede consultarse con la pantalla del teléfono bloqueada. Si elige guardar la información de salud directamente en su teléfono móvil, ya sea a través de fotos o de aplicaciones, asegúrese de mantener la información actualizada mediante actualizaciones periódicas.

Aunque es necesario tener sus antecedentes médicos detallados, una ficha de resumen suele ser la forma más útil para compartir información con nuevos profesionales, ya sean miembros de su equipo de cuidado o médicos de un centro de urgencias. Por ese motivo, en las páginas siguientes encontrará cuatro recursos: el primero detalla sus antecedentes médicos, el segundo detalla sus

antecedentes de fracturas y problemas de ligamentos, el tercero detalla los distintos medicamentos que ha tomado junto con cualquier reacción adversa que haya tenido y el cuarto detalla sus antecedentes quirúrgicos. Téngalos con usted, ya sea en formato electrónico o físico, y compártalos con los profesionales que lo tratan cuando sea necesario.



Al hablar con su médico sobre medicamentos, **asegúrese de abordar la cuestión de la dosis, que debería ajustarse según su peso y talla, en vez de su edad;** controle el uso de AINE debido a su relación con un retraso en la cicatrización luego de fracturas; minimice el uso de fármacos que contengan corticoides por el efecto negativo que tienen en los huesos. Asimismo, mencione el riesgo de ruptura espontánea de tendón observado en personas con enfermedades del tejido conjuntivo durante el tratamiento con antibióticos conocidos como fluoroquinolonas (Cipro [ciprofloxacina], Levaquin [levofloxacina]).



## SEGUIMIENTO DE ANTECEDENTES CLÍNICOS BÁSICOS

Complete las secciones que sean relevantes para usted y compártalo con el(los) profesional(es).

Tipo/Mutación (en caso de conocerlo):					
Fecha: _____		Determinado por: <input type="checkbox"/> Pruebas clínicas <input type="checkbox"/> Biopsia de piel o colágeno <input type="checkbox"/> Examen de ADN		Notas:	
<b>PRUEBAS/EVALUACIONES/CHEQUEOS RELACIONADOS CON LA OI</b>					
TIPO DE PRUEBA	FECHA	RESULTADOS	TIPO DE CHEQUEO	FECHA	DIAGNÓSTICO
Densidad ósea			Respiración		<input type="checkbox"/> Asma <input type="checkbox"/> Apnea del sueño
Ecocardiograma			Cuidado odontológico		<input type="checkbox"/> Dentogénesis imperfecta (DI) <input type="checkbox"/> ATM <input type="checkbox"/> Osteonecrosis mandibular
Función pulmonar					Tengo lo siguiente:
Corazón: Hipertensión Problemas en las válvulas Antecedentes familiares de problemas cardíacos		<input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No			
Audición: Pérdida de la audición Audífonos Estapedectomía Implante coclear	Edad:  Tipo:	<input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No	Visión		
			Otros		
<b>Impresión basilar</b> (Incluya el diagnóstico e información del tratamiento si es parte de sus antecedentes)					
<b>Problemas gastrointestinales</b> Describa sus problemas actuales relacionados con el estreñimiento o la ERGE:					
<b>INFORMACIÓN DE SALUD GENERAL</b>					
<b>Vacunas:</b> (Incluya la fecha de la última dosis).					
Neumonía PCV13 _____		Influenza (vacuna contra la gripe) ____		COVID-19 _____	
Neumonía PPSV23 _____		Otra:		Otra:	
<b>Salud de las mujeres:</b> (Incluya fechas en los casos que sea relevante.)					
Fecha de la primera menstruación _____		Fecha de la última menstruación _____		Cantidad de embarazos _____	
<b>Alergias/Sensibilidades:</b> (Alimentos, insectos, plantas, etc.)					
<b>Salud mental</b> (Enumere los diagnósticos/asuntos/problemas de salud mental).					

## SEGUIMIENTO DE ANTECEDENTES TRAUMATOLÓGICOS

Complete las secciones que sean relevantes para usted y compártalo con el(los) profesional(es).

**HISTORIAL DE FRACTURAS:** Marque con una X todas las fracturas importantes y el lugar de osteotomías Si se rompió alguno de los huesos más de una vez, anote el episodio más reciente. Si actualmente tiene algún clavo colocado incluya la información.

LUGAR	FECHA	TIPO DE CLAVO	PLACA/ TORNILLO	PSEUDOARTROSIS
Fémur <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda				
Tibia <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda				
Pelvis <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda				
Brazo (Húmero) <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda				
Fractura(s) de la columna vertebral				

Lesiones de tendones o ligamentos: Anote a continuación las lesiones recurrentes o aquellas que requieren atención médica

LESIÓN	FECHA	TRATAMIENTO

**LESIÓN DE LAS ARTICULACIONES** (Marque todas las opciones que correspondan).

LUGAR	FECHA	TRATAMIENTO
Rodilla <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda		
Tobillo <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda		
Muñeca <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda		
Hombro <input type="checkbox"/> Derecha <input type="checkbox"/> Izquierda		







## Rutina de bienestar

Audiología*	Evaluación inicial entre los 18 y 21 años. Si el resultado es normal, continuar con un examen de audición cada 3 años.
Cardiovascular*	Ecocardiograma como punto de partida para evaluar la valvulopatía aórtica o mitral y la presión arterial pulmonar; de ser necesario, repetir anualmente.
Dental*	Limpieza dental y evaluaciones cada seis meses.
Dermatología	Controlar anualmente la presencia de signos de cáncer de piel.
Gastrointestinal*	Estreñimiento crónico. Controlar ERGE y antecedentes de cálculos renales. Colonoscopia anual a partir de los 45 años. Converse con su médico posibles alternativas a la colonoscopia, como la prueba de Cologuard.
Salud general	Panel metabólico completo con glucemia en ayunas, hemograma completo, perfil lipídico y HbA1c. Examen de hepatitis C para quienes hayan tenido cirugías antes de 1992. Evaluar los niveles de calcio y vitamina D según sea necesario.
Ginecología	Prueba de Papanicolaou cada tres años a partir de los 21 años y mamografías anuales a partir de los 40 años.
Salud mental	Evaluar depresión, ansiedad y abuso de sustancias.
Neurología	Evaluar los síntomas relacionados con la impresión basilar, diferencia de longitud de las piernas, cambios en la fuerza muscular; la marcha desigual, el equilibrio, el riesgo de caídas y el dolor de espalda.
Oftalmología*	Exámenes generales de visión; glaucoma; desprendimiento de retina. La mayoría de los seguros médicos cubren un examen anual.
Traumatología*	Densitometría ósea (DXA o DEXA) cada 1 o 2 años. Evaluar escoliosis y otras deformidades del tórax o la espalda; diferencia de longitud de las piernas, artrosis de las articulaciones.
Tratamiento del dolor	Evaluar cambios en el nivel general del dolor o la aparición de nuevos dolores.
Pulmonar	Prueba de función pulmonar cada 1 o 2 años y controlar el nivel de oxígeno en sangre (oxigenación). Evaluar un estudio del sueño en caso de experimentar síntomas de apnea del sueño.
Vacunas	Estar al día con las vacunas anuales, incluidas las de la gripe, la neumonía y la COVID-19.

*Consulte a su médico qué chequeos de rutina debería tener en cuenta.*

*\*Éstas áreas de la salud podrían tener un mayor impacto en las personas con OI y las recomendaciones de chequeos pueden ser distintas a las recomendaciones de la población general*

## Otros aspectos médicos a tener en cuenta

- Afecciones que pueden empeorar debido a la OI: asma, osteoporosis, EPOC, apnea del sueño, problemas dentales y de la audición.
- Afecciones que puede enmascarar la OI: artritis, problemas de las cuerdas vocales.
- Afecciones que ocurren con frecuencia en adultos con OI: trastornos de ansiedad, obstrucción reversible e irreversible de las vías respiratorias y otros problemas respiratorios, pseudoartrosis, glaucoma, pérdida de la audición, enfermedad de las válvulas cardíacas y de la aorta, hipertensión, fibromialgia, impresión basilar, lesiones de los tendones y ligamentos.
- Afecciones que ocurren con mayor frecuencia en adultos con tipos graves de OI: dificultad para respirar y apnea del sueño.
- Escenarios en los que la fragilidad ósea, vascular y de los tejidos relacionada con la OI puede complicar el tratamiento o las pruebas: cirugía oncológica, embarazo, cirugía de válvulas cardíacas, infecciones urinarias, colonoscopia, diagnóstico de úlceras, otros procedimientos endoscópicos e intubación para cirugía.
- Escenarios en los que no se conoce bien el efecto de la OI: función gastrointestinal (incluidos ERGE, estreñimiento, celiaquía), problemas cardíacos y cálculos renales.

## ASPECTOS CLAVE

■ Además de un informe detallado de la historia clínica, es importante hacer una ficha de resumen con sus antecedentes médicos y medicamentos —incluidas las reacciones adversas— de uso diario y para visitas de rutina o emergencia al hospital.

■ Para profesionales de la salud: Para consultar o compartir con sus pacientes recursos verificados por profesionales médicos del Consejo Asesor de Salud de la OIF, consulte la página “Recursos para profesionales de la salud”.







# RECURSOS

## Recursos de la OIF para profesionales de la salud

La Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF) es la organización de salud más grande a nivel nacional dedicada a mejorar la calidad de vida de quienes viven con osteogénesis imperfecta. Además de financiar y dirigir investigaciones, la OIF brinda la información y los recursos que se detallan a continuación para personas que viven con osteogénesis imperfecta, sus seres queridos y los profesionales de la salud. Toda la información es gratuita y la gran mayoría está disponible en línea en [www.oif.org](http://www.oif.org). La información está verificada por profesionales médicos del Consejo Asesor de Salud de la OIF.

La OIF cuenta con programas y servicios diseñados específicamente para profesionales de la salud que tratan a pacientes con osteogénesis imperfecta. Para acceder a una lista de encuentros abiertos para profesionales de la salud que se actualiza periódicamente, visite [www.oif.org/medprocalendar](http://www.oif.org/medprocalendar).

### Correos electrónicos para profesionales de la salud



Suscríbase para recibir los correos electrónicos para profesionales de la salud de la OIF y entérese de los próximos eventos, programas y recursos para comprender y atender mejor a los pacientes con osteogénesis imperfecta. Escriba a [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) para suscribirse.

Estos encuentros les otorgan a los profesionales de la salud que tratan a pacientes con OI y a los interesados en la salud ósea la oportunidad de reunirse para informarse sobre los recursos de la OIF, conocerse y colaborar en conjunto. Se hacen dos veces por año, una vez de forma virtual y una presencial. Concurren alrededor de entre 50 y más de 100 personas por encuentro.

### Programas clínicos TeleECHO



La OIF es anfitriona del programa Enfermedades óseas poco frecuentes de TeleECHO u del programa específico de OI de TeleECHO; ambos tienen sesiones una vez por mes. En cada sesión virtual mensual, los ponentes exponen una breve presentación con fines educativos, luego los participantes presentan algún caso y se da un debate grupal sobre el caso presentado. Ambos programas ofrecen créditos de formación médica continua gratis, a través del Proyecto ECHO. Puede consultar un cronograma completo de las próximas sesiones del programa Enfermedades óseas poco frecuentes de ECHO en [www.rbdalliance.org/echo](http://www.rbdalliance.org/echo).

### Videos educativos y encuentros profesionales grabados



La OIF dispone de grabaciones de encuentros profesionales previos en el canal de YouTube. Incluye presentaciones de los programas Enfermedades óseas poco frecuentes y OI de TeleECHO, del simposio científico de la Rare Bone Disease Alliance, actualizaciones en materia de investigación de la OI y mucho más. Asimismo, tenemos una gran variedad de grabaciones con pacientes, incluidas sesiones anteriores de la conferencias nacionales de la OIF en inglés, español y francés. Visite el canal de YouTube de la OIF en [www.youtube.com/@oifoundation](http://www.youtube.com/@oifoundation).

### Investigación

Financiar y contribuir a la investigación de la OI es una parte central de la misión de la OIF. Además de los programas que se enumeran a continuación, la OIF colabora en muchas iniciativas de investigación y es la investigadora principal del National Institutes of Health Brittle Bone Disorders Consortium, además de haber recibido muchos premios —en el pasado y en la actualidad— por parte del Patient-Centered Outcomes Research Institute. La OIF también es socia del International OI Pain Project y el International OI Adult Health Project y ayuda a coordinar grupos de trabajo como la mesa redonda de cirujanos de pacientes con OI.

## Becas de investigación Michael Geisman

La OIF otorga financiamiento a becarios posdoctorales que estén trabajando actualmente en proyectos de relevancia para la OI o que tengan proyectos que les permitan especializarse en la investigación de la OI.

## Encuentro científico anual de la OIF

Cada año, la OIF invita a investigadores y médicos clínicos destacados a un encuentro de dos días, que se enfoca en compartir las investigaciones actuales y emergentes en el campo de la OI.

## Rare Bone Disease Alliance (RBDA)



La RBDA es una coalición de organizaciones de apoyo a pacientes que se especializa en la capacitación para profesionales, el desarrollo de las investigaciones y la asistencia de pacientes y comunidades afectados por enfermedades óseas poco frecuentes.

La RBDA es un programa de la OI Foundation.

## Consultas

La OIF puede conectar a profesionales locales con expertos en OI de todo el país y de diversas disciplinas para aconsejarse acerca de planes de tratamiento.

## Registro de OI



Invitamos a las personas con OI (mayores de 18 años) y las madres/los padres de los niños con OI a sumarse al Registro de OI. El Registro de OI es una base de datos de personas con OI que están interesadas en formar parte de investigaciones sobre la OI. Una vez que se registre, comenzará a recibir información sobre los próximos estudios y encuestas en línea sobre la OI. Obtenga más información sobre el Registro de OI e inscríbase en

[www.oif.org/OIregistry](http://www.oif.org/OIregistry).

## Recursos de la OIF para miembros de la comunidad

El Centro de Información de la OIF responde alrededor de 12 000 consultas por año de pacientes y profesionales de salud. Los miembros pueden ponerse en contacto con la OIF a través de [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) o llamar al 844-899-7579 si tienen preguntas sobre la OI o recursos relacionados con la enfermedad. Además de responder consultas individuales, la OIF tiene a disposición los siguientes recursos:

### Directorio de clínicas y profesionales



La consulta más frecuente por parte de los miembros de la comunidad a la OIF es acerca de la búsqueda de profesionales de la salud con experiencia en tratar pacientes con OI en su zona. La OIF tiene un directorio con más de 60 clínicas especializadas en OI y salud ósea en los EE. UU. y un directorio de médicos con experiencia en el tratamiento de la OI generado por la comunidad.

### Folletos informativos



La OIF ha publicado muchos Folletos informativos sobre temas relacionados con comprender la OI y vivir con la enfermedad. Por ejemplo, sobre genética, cirugía, planificación familiar, cuidado dental y problemas respiratorios. Puede consultar la lista completa de los Folletos informativos en [www.oif.org/factsheets](http://www.oif.org/factsheets).

## Aprendizaje virtual



La página web de la OIF tiene una biblioteca virtual de grabaciones sobre temas relacionados con el tratamiento de la OI. Los vídeos son una recopilación de ponencias de conferencias virtuales, encuentros comunitarios y podcasts. Muchos de estos videos también están disponibles en francés y español. Visite el canal de YouTube de la OIF en [www.youtube.com/@oifoundation](http://www.youtube.com/@oifoundation).

## Boletines informativos

Suscríbase para recibir Breakthrough, el boletín informativo de la OIF en formato físico, y novedades mensuales por correo electrónico sobre los próximos eventos, programas y recursos para los miembros de la comunidad OI.

## Conferencias regionales y nacionales

La OIF organiza una conferencia nacional bianual que reúne entre 500 y 800 familias de la comunidad OI durante tres días para asistir a sesiones educativas y eventos sociales.

Las conferencias regionales tienen un formato similar, pero son encuentros de un día y se celebran varias veces al año en distintas ciudades de Estados Unidos. Existen ayudas económicas para que las familias puedan asistir a los dos tipos de eventos. Obtenga más información en [www.oif.org.conference](http://www.oif.org.conference).

## Apoyo mutuo

El Programa de apoyo grupal de OI tienen el objetivo de brindarles a los miembros de la comunidad OI un espacio donde compartir, aprender y socializar con otras personas. El Programa de apoyo grupal de OI se divide en cinco grupos regionales —noreste, sureste, sudoeste, medio oeste y oeste— y Grupos de OI por afinidad. Los grupos de apoyo regionales buscan fomentar el sentido de comunidad y brindarles a los miembros de la comunidad OI en determinadas áreas información pertinente a cierta región puntual. Los grupos de apoyo por afinidad son grupos de personas a nivel nacional que tienen intereses en común o comparten alguna característica que los identifica.

## Oportunidades para participar en investigaciones

El Registro de OI les brinda información a los miembros sobre nuevas investigaciones en el campo de la OI y la posibilidad de participar en estudios aprobados por la IRB. Puede encontrar más información sobre el Registro de OI en [www.oif.org/oiregistry](http://www.oif.org/oiregistry).

## Asistencia financiera

**El programa de subsidios de impacto Jeanie Coleman** brinda equipamiento y servicios para mejorar la calidad de vida de las familias que viven con OI. Anteriormente se han entregado artículos como sillas de ruedas y rampas, audífonos, dispositivos tecnológicos —computadoras portátiles, tabletas—, adaptaciones para el hogar y camionetas accesibles. Los montos de financiamiento varían entre \$500 y \$25 000.

**La beca de estudios Edward D. Cranston** está destinada a estudiantes que han ingresado al instituto o la universidad o están en proceso de aplicación. Los criterios de preferencia para las becas se basan en una combinación de mérito y necesidad económica. Las becas oscilan entre los \$250 y \$10 000 y pueden utilizarse para afrontar cualquier gasto relacionado con la asistencia a la facultad, incluidos la matrícula, los libros y el alojamiento.

## Registro de OI

Invitamos a las personas con OI (mayores de 18 años) y las madres/los padres de los niños con OI a sumarse al Registro de OI. El Registro de OI es una base de datos de personas con OI que están interesadas en formar parte de investigaciones sobre la OI. Una vez que se registre, comenzará a recibir información sobre los próximos estudios y encuestas en línea sobre la OI. Obtenga más información sobre el Registro de OI e inscríbase en [www.oif.org/OIregistry](http://www.oif.org/OIregistry).

*Puede ser útil colgar este póster en su habitación mientras esté internado o en su silla de ruedas, para informarles a quienes estén cerca qué precauciones deben tener en cuenta a la hora de atender a una persona con OI.*

**Nombre del paciente** \_\_\_\_\_

## **¡ATENCIÓN! TENGO OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI)**

Tráteme con suavidad en todo momento.

**Tengo osteogénesis imperfecta (OI)**, es decir, que podría tener lo siguiente:

- huesos frágiles
- piel frágil
- articulaciones laxas
- dientes frágiles
- dificultad para permanecer de espaldas
- problemas respiratorios

**SOSTENGA todo mi cuerpo al levantarme o girarme.**

- **NO** tire de mis brazos o piernas para sentarme o darme la vuelta.
- **NO** fuerce mi cabeza para girarla.

**Mi familia y yo podemos darle otras indicaciones.**

**ACTÚE CON DELICADEZA** al quitar cintas quirúrgicas o vendajes; mi piel es muy frágil.

**Verifique que las dosis** de todos los medicamentos se ajusten a mi tamaño pequeño.

**Contróleme la presión arterial** con un tensiómetro pediátrico, de ser necesario.

- **NO** intente medir la presión arterial en un brazo fracturado o torcido.

**Utilice** equipos de tamaño pediátrico, si es necesario.

**CONTACTE** a mi médico de cabecera si tiene alguna pregunta sobre cómo movilizarme.

Nombre del médico \_\_\_\_\_ Teléfono: \_\_\_\_\_

**Tengo pérdida de la audición y si mi audífono no está encendido es posible que no lo escuche.**

## Nosología (clasificaciones) de la osteogénesis imperfecta

TIPO DE OI	CARÁCTER HEREDITARIO	FENOTIPO	MUTACIÓN GENÉTICA
<b>DEFECTOS EN LA SÍNTESIS, ESTRUCTURA O PROCESAMIENTO DEL COLÁGENO</b>			
I	AD	Leve	Alelo COL1A1 nulo
II	AD	Letal	COL1A1 o COL1A2
III	AD	Deformidad progresiva	COL1A1 o COL1A2
IV	AD	Moderado	COL1A1 o COL1A2
XIII	AR	Leve/grave	BMP1
<b>DEFECTOS EN LA MINERALIZACIÓN ÓSEA</b>			
V	AD	Variable, histología característica	IFITM5
VI	AR	Moderado/grave	SERPINF1
<b>DEFECTOS EN LA MODIFICACIÓN DEL COLÁGENO</b>			
VII	AR	Grave (hipomórfico) Grave/letal (Nulo)	CRTAP
VIII	AR	Grave/letal	LEPRE1
IX	AR	Moderado/letal	PPIB
XIV	AR	Grave	TMEM38B
<b>DEFECTOS EN EL PLEGADO Y ENTRECruzAMIENTO DEL COLÁGENO</b>			
X	AR	Grave/letal	SERPINH1
XI/BRKS1	AR	Leve/grave	FKBP10
BRKS2	AR	Moderado/grave	PLOD2
<b>DEFECTOS EN EL DESARROLLO DE OSTEÓBLASTOS CON INSUFICIENCIA DE COLÁGENO</b>			
XII	AR	Grave	SP7
XV	AR	Grave	WNT1
XVI	AR	Grave	CREB3L1
XVII	AR	Gravedad progresiva	SPARC
XVIII	XR	Moderado/grave	MBTPS2
XIX	AR	Grave	FAM46A/TE NT5A
XX	AR	Gravedad progresiva/letal	MESD
XXI	AR	Grave + características del neurodesarrollo	KDEL2
XXII	AR	Grave	CCDC134

Abreviaturas:

AD= autosómica dominante; la mutación se hereda de manera dominante.

AR = autosómica recesiva; la mutación se hereda de manera recesiva.

## Glosario

AINE	Los antiinflamatorios no esteroideos (AINE) son medicamentos muy utilizados para aliviar el dolor, reducir la inflamación y bajar la temperatura corporal.
BBDC	El Brittle Bone Disorders Consortium es un programa, conformado por distintos centros, que se enfoca en comprender y ofrecer mejores opciones de tratamiento para todos los tipos de osteogénesis imperfecta (OI).
Bisfosfonatos	Clase de fármacos, generalmente utilizados para tratar la osteoporosis, que evitan la pérdida de densidad ósea.
Cifosis	Curvatura excesiva de la columna vertebral hacia afuera, que provoca un redondeo o encorvamiento de la espalda.
Cirugía	Tratamiento de lesiones o trastornos del cuerpo mediante incisión o manipulación, especialmente con instrumentos.
Colágeno	Principal proteína estructural de varios tejidos conjuntivo del cuerpo.
Densidad mineral ósea (DMO)	Cantidad de mineral óseo —es decir, calcio— en el tejido óseo.
DEXA o exploración DXA	Prueba no invasiva que mide la densidad mineral ósea. Sirve para comprobar si una persona corre riesgo de sufrir una fractura.
Ecocardiograma	Prueba del funcionamiento del corazón que, mediante ondas de ultrasonido, produce una representación visual, detecta el flujo sanguíneo a través de las válvulas cardíacas y el movimiento de las paredes del corazón.
Entablillado	Todo material rígido que se utiliza para inmovilizar un hueso fracturado o dislocado o para mantener cualquier parte del cuerpo en posición fija.
Estapedectomía	La estapedectomía es una intervención quirúrgica en la que se extrae el estribo del oído medio y se lo sustituye por una prótesis.
Férula	Dispositivo médico diseñado para tratar problemas musculoesqueléticos. Se utiliza para alinear, sostener, estabilizar y proteger adecuadamente partes del cuerpo mientras se curan de una lesión.
Fractura	Grieta o rotura de un objeto o material duro, en general un hueso.
Implante coclear	El implante coclear es un pequeño y complejo dispositivo electrónico que puede ayudar a percibir el sonido a una persona con sordera profunda o hipoacusia severa.
Impresión basilar (IB)	La impresión basilar ocurre cuando la parte superior de la columna presiona la base del cráneo. Esto genera pinchazos y presión en el tronco encefálico.

## Glosario

Inhibidor del RANKL	RANKL es la abreviatura de receptor activador del factor nuclear kappa beta (ligando NFkB). Los inhibidores del RANKL se utilizan como tratamiento de la OI.
Maloclusión	La maloclusión ocurre cuando los dientes superiores e inferiores no están alineados al cerrar la boca.
Mosaicismo	Que está compuesto por dos poblaciones de células genéticamente diferentes, generalmente una normal y otra portadora de una mutación. Por lo general, las personas con mosaicismo tienen mutaciones relacionadas con la OI bastante leves o sólo acuden al médico cuando tienen un hijo muy afectado por la enfermedad.
Multidisciplinario	Que combina o involucra diferentes disciplinas académicas o especializaciones profesionales en la forma de abordar un tema o problema.
Nosología	La rama de la medicina que se encarga de la clasificación de las enfermedades.
Osteogénesis imperfecta (OI)	Grupo de enfermedades genéticas que afectan principalmente los huesos. Se caracteriza por huesos que se rompen con facilidad, pero afecta a muchos otros sistemas del cuerpo. También se conoce como enfermedad de los huesos de cristal.
Osteogénesis imperfecta de tipo I	El tipo más común y más leve de OI, con pocos síntomas evidentes. Las personas con OI de tipo I pueden tener una estatura normal o casi normal.
Osteogénesis imperfecta de tipo II	El tipo más grave de OI. En el caso de la OI de tipo II, se producen numerosas fracturas y una grave deformación ósea al nacer. Los lactantes pueden morir en pocas semanas por complicaciones respiratorias o cardíacas.
Osteogénesis imperfecta de tipo III	Tipo grave de OI en el que a menudo se observa una deformidad ósea progresiva. Al momento del nacimiento se observan fracturas; las radiografías pueden revelar fracturas curadas que se produjeron antes del nacimiento. En este tipo de OI también son comunes la curvatura de la columna vertebral y las fracturas por compresión de las vértebras. Las personas con OI de tipo III suelen ser de baja talla y tener la caja torácica en forma de barril.
Osteogénesis imperfecta de tipo IV	Tipo moderado de OI que se encuentra entre el tipo I y el tipo III en cuanto a la gravedad y estatura; presenta deformidad ósea de leve a moderada, curvatura de la columna vertebral y fractura por compresión de las vértebras. Las personas con OI de tipo IV suelen tener la caja torácica en forma de barril.
Osteogénesis imperfecta de tipo V	Tipo moderado de OI similar a la OI de tipo IV en cuanto a la gravedad de las manifestaciones esqueléticas. En la OI de tipo V, se forman grandes callos hipertróficos en los lugares de las fracturas y la calcificación de la membrana entre el radio y el cúbito restringe la rotación del antebrazo. La OI de tipo V también tiene herencia dominante.

Osteogénesis imperfecta de tipo VI	Tipo progresivo de OI muy poco frecuente y similar al tipo IV en cuanto a la apariencia. La OI de tipo VI se caracteriza por un defecto de mineralización ósea. La mutación que causa la OI de tipo VI no se encuentra en la vía del colágeno y se hereda de forma recesiva.
Osteogénesis imperfecta de tipo VII	La OI de tipo VII es un tipo grave de OI que tiene un patrón de herencia recesivo y generalmente es letal. La OI de tipo VII está causada por la ausencia de la proteína CRTAP, que es importante para la modificación del colágeno.
Osteogénesis imperfecta de tipo VIII	La OI de tipo VIII es un tipo grave de OI que puede ser letal y tiene un patrón de herencia recesivo. La OI de tipo VIII está causada por la ausencia de la enzima P3HI, que es importante para la modificación del colágeno. En la OI de tipo VIII, hay deficiencia grave del crecimiento y mineralización insuficiente del esqueleto.
Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF)	Organización voluntaria relacionada con la salud cuya misión es mejorar la calidad de vida de quienes viven con osteogénesis imperfecta mediante la investigación, la educación, la concientización y el apoyo mutuo.
Osteoporosis	La osteoporosis es una enfermedad ósea que se desarrolla cuando disminuyen la densidad mineral ósea y la masa ósea o cuando cambian la estructura y la resistencia del hueso. Esto puede provocar una disminución de la resistencia ósea que puede aumentar el riesgo de fracturas (huesos rotos).
Osteotomía	Una osteotomía es un procedimiento quirúrgico que consiste en cortar hueso —y en ocasiones añadir tejido óseo— para remodelar o realinear los huesos.
Póster Tráteme con cuidado	Recurso de la OI Foundation para imprimir y entregar a profesionales de la salud, donde se explica la mejor manera de trabajar con personas con OI.
Procedimiento	Una operación quirúrgica.
Prolapso de la válvula mitral	El prolapso de la válvula mitral es una afección en la que las dos valvas de la válvula mitral no se cierran con facilidad o de forma uniforme, sino que sobresalen (prolapso) hacia arriba, en dirección a la aurícula izquierda.
Prueba de densidad ósea	Prueba que ayuda a calcular la densidad ósea y la probabilidad de fractura de un hueso.
Prueba de función pulmonar	Prueba no invasiva que muestra el funcionamiento de los pulmones.
Reflujo/Reflujo ácido gástrico	Cuando el contenido del estómago vuelve a subir hacia el esófago.
Signos vitales	Mediciones clínicas —concretamente, el pulso, la temperatura, la frecuencia respiratoria y la presión arterial— que indican el estado de las funciones corporales básicas de un paciente.

TEPT	El trastorno de estrés postraumático (TEPT) se desarrolla en algunas personas que han experimentado un episodio impactante, atemorizante o peligroso.
TRH	La terapia de reemplazo hormonal (TRH) es un tratamiento para aliviar los síntomas de la menopausia. Reemplaza las hormonas femeninas cuyos niveles bajan durante la menopausia.
Yeso de fibra de vidrio	Yeso fabricado con material de fibra de vidrio, que es más liviano que el yeso de París.

# Referencias bibliográficas

- 1 Multidisciplinary Teamwork Ensures Better Healthcare Outcomes, Association for Talent Development, consultado por última vez el 06/27/2023, <https://www.td.org/insights/multidisciplinary-teamwork-ensures-better-healthcare-outcomes>
- 2 What Audiologists Do, U.S. Bureau of Labor Statistics, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/audiologists.htm#tab-2>
- 3 Cardiologist, Cleveland Clinic, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/21983-cardiologist>
- 4 Dentist, Cleveland Clinic, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/24448-dentist>
- 5 Dietitians and Nutritionists, U.S. Bureau of Labor Statistics, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/dietitians-and-nutritionists.htm#:~:text=Dietitians%20and%20nutritionists%20counsel%20clients,help%20people%20lead%20healthy%20lives>
- 6 What is an Endocrinologist?, WebMD Editorial Contributors, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.webmd.com/a-to-z-guides/what-is-an-endocrinologist>
- 7 Genetic Counseling, National Human Genome Institute, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Genetic-Counseling>
- 8 Mental health professional, WIKIPEDIA, consultado por última vez el 06/14/2023, [https://en.wikipedia.org/wiki/Mental\\_health\\_professional](https://en.wikipedia.org/wiki/Mental_health_professional)
- 9 Neurologist, Cleveland Clinic, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/22277-neurologist>
- 10 Occupational Therapists, U.S. Bureau of Labor Statistics, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/occupational-therapists.htm#tab-2>
- 11 Orthopedic Surgeons: Seven Things You Need to Know, Penn Musculoskeletal and Rheumatology Blog, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.pennmedicine.org/updates/blogs/musculoskeletal-and-rheumatology/2019/december/ortho-surgeons-7-things-to-know>
- 12 Becoming a PT, American Physical Therapy Association, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.apta.org/your-career/careers-in-physical-therapy/becoming-a-pt>
- 13 Pulmonologist, Cleveland Clinic, consultado por última vez el 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/22210-pulmonologist>
- 14 Dental Care for People with Osteogenesis Imperfecta, Brittle Bone Society, consultado por última vez el 06/27/2023, [https://www.brittlebone.org/wp-content/uploads/2022/02/87045\\_Dental\\_Care.pdf](https://www.brittlebone.org/wp-content/uploads/2022/02/87045_Dental_Care.pdf)
- 15 [Pregnancy in women with osteogenesis imperfecta: pregnancy characteristics, maternal, and neonatal outcomes.](#) Rao R, Cuthbertson D, Nagamani SCS, Sutton VR, Lee BH, Krischer J, Krakow D. Am J Obstet Gynecol MFM. Julio 2021; 3(4):100362. DOI: 10.1016/j.ajogmf.2021.100362. Epub 26 de marzo 2021. PMID: 33781976; PMCID: PMC9448563.
- 16 [Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta.](#) Bellur S, Jain M, Cuthbertson D, Krakow D, Shapiro JR, Steiner RD, Smith PA, Bober MB, Hart T, Krischer J, Mullins M, Byers PH, Pepin M, Durigova M, Glorieux FH, Rauch F, Sutton VR, Lee B; Miembros del BBD Consortium; Nagamani SC. Genet Med. Junio 2016; 18(6):570-6. DOI: 10.1038/gim.2015.131. Epub 01 de octubre 2015. PMID: 26426884; PMCID: PMC4818203.
- 17 [Effect of the Women's Health Initiative on osteoporosis therapy and expenditure in Medicaid.](#) Udell JA, Fischer MA, Brookhart MA, Solomon DH, Choudhry NK. J Bone Miner Res. Mayo 2006; 21(5):765-71. DOI: 10.1359/jbmr.060119. PMID: 16734392.
- 18 [What the gastroenterologist should know about the gastrointestinal safety profiles of bisphosphonates.](#) Graham DY. Dig Dis Sci. Agosto 2002; 47(8):1665-78. DOI: 10.1023/a:1016495221567. PMID: 12184516.
- 19 [Patient-reported prevalence of gastrointestinal issues in the adult skeletal dysplasia population with a concentration on osteogenesis imperfecta.](#) LoTurco HM, Carter EM, McInerney DE, Raggio CL. Am J Med Genet A. mayo 2022;188(5):1435-1442. DOI: 10.1002/ajmg.a.62658. Epub 01 de febrero 2022. PMID: 35106923.
- 20 [Approach to the Patient: Pharmacological Therapies for Fracture Risk Reduction in Adults With Osteogenesis Imperfecta.](#) Liu W, Lee B, Nagamani SCS, Nicol L, Rauch F, Rush ET, Sutton VR, Orwoll E. J Clin Endocrinol Metab. 16 junio 2023; 108(7):1787-1796. DOI: 10.1210/clinem/dgad035. PMID: 36658750; PMCID: PMC10271227.

21 [A multicenter study to evaluate pain characteristics in osteogenesis imperfecta.](#)

Rodriguez Celin M, Kruger KM, Caudill A, Murali CN, Nagamani SCS; Members of the Brittle Bone Disorders Consortium (BBDC); Smith PA, Harris GF. Am J Med Genet A. Enero 2023; 191(1):160-172. DOI: 10.1002/ajmg.a.63009. Epub 22 de octubre 2022. PMID: 36271817.

22 [https://www.youtube.com/watch?v=Tru\\_yarP\\_og&list=PL0wLXFCyQfmKwSYVmFjgNjCpMSn-uzvjr&index=4](https://www.youtube.com/watch?v=Tru_yarP_og&list=PL0wLXFCyQfmKwSYVmFjgNjCpMSn-uzvjr&index=4)

Información de la presentación del Dr. Mahim Jain (Kennedy Krieger Institute).

23 [https://www.youtube.com/watch?v=2EAGnXniBHQ&list=PL0wLXFCyQfmJzsw831Q\\_B5hCBQ5At\\_cb&index=2](https://www.youtube.com/watch?v=2EAGnXniBHQ&list=PL0wLXFCyQfmJzsw831Q_B5hCBQ5At_cb&index=2)

Información de la presentación del Dr. Mahim Jain (Kennedy Krieger Institute).

24 [Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta.](#) Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, Basel D. Cochrane Database Syst Rev. 2016 Oct 19;10(10):CD005088. DOI: 10.1002/14651858.CD005088.pub4. PMID: 27760454; PMCID: PMC6611487.

25 Health Care Proxy, Human Rights Campaign, consultado por última vez el 06/27/2023, <https://www.hrc.org/resources/health-care-proxy>

26 What's the Difference Between a Health Care Proxy vs. Power of Attorney? Western & Southern Financial Group, consultado por última vez el 06/27/2023, <https://www.westernsouthern.com/retirement/health-care-proxy-vs-power-of-attorney#:~:text=The%20biggest%20difference%20between%20a,private%2C%20financial%20and%20business%20matters>

27 Preparing a Living Will, National Institute on Aging (NIH), consultado por última vez el 06/14/2023, <https://www.nia.nih.gov/health/preparing-living-will#:~:text=A%20living%20will%20is%20a,own%20decisions%20about%20emergency%20treatment>





**656 Quince Orchard Rd., Suite 650 Gaithersburg, MD 20878**

**Teléfono: (301) 947-0083**

**Email: [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)**

**[www.oif.org](http://www.oif.org)**

Para acceder a una versión electrónica del *Kit de herramientas de salud para adultos* ingrese aquí: [www.oif.org/adulttoolkit](http://www.oif.org/adulttoolkit)