



ORIGINAL

Osteogénesis imperfecta. Evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes

V. Fano^{a,*}, M. Rodríguez Celín^a, M. del Pino^a, S. Buceta^b, M.G. Obregón^c, C. Primomo^d, H. García^e, H. Miscione^d y H. Lejarraga^a

^aServicio de Crecimiento y Desarrollo, Hospital de Pediatría «Dr. Prof. J. P. Garrahan», Buenos Aires, Argentina

^bServicio de Kinesiología, Hospital de Pediatría «Dr. Prof. J. P. Garrahan», Buenos Aires, Argentina

^cServicio de Genética, Hospital de Pediatría «Dr. Prof. J. P. Garrahan», Buenos Aires, Argentina

^dServicio de Ortopedia, Hospital de Pediatría «Dr. Prof. J. P. Garrahan», Buenos Aires, Argentina

^eUnidad de Cuidados Paliativos, Hospital de Pediatría «Dr. Prof. J. P. Garrahan», Buenos Aires, Argentina

Recibido el 14 de octubre de 2009; aceptado el 23 de diciembre de 2009

Disponible en Internet el 7 de abril de 2010

PALABRAS CLAVE

Osteogenesis imperfecta;
Evaluación funcional;
Dolor;
Escoliosis;
Tratamiento multidisciplinario;
Antropometría;
Niños

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta es una enfermedad caracterizada por fragilidad ósea, baja estatura, alteración dentaria, escleras azules, sordera prematura y una amplia variabilidad clínica. No existe tratamiento curativo pero sí varias medidas terapéuticas para mejorar la calidad de vida.

Pacientes y métodos: Se evaluaron 65 niños atendidos en forma multidisciplinaria en un hospital pediátrico de julio a diciembre del 2007.

Resultados: De los 65 pacientes, 35 corresponden al tipo I y 30 a los tipos III–IV. La edad media fue de 7,76 años (rango 1,89–19,91). El tiempo de seguimiento promedio fue de 4,75 años. La mayoría de los niños estaban escolarizados para la edad. El déficit de estatura promedio fue de -1,4 sDS para el tipo I y de -5,64 sDS para el tipo III–IV. El 19% presentó sobrepeso y el 11% obesidad. La edad promedio de enclavijado en miembros inferiores fue de 6,5 años. El 44,6% de los niños presentó escoliosis y se correlacionó a la severidad de la enfermedad. La evaluación de la funcionalidad motriz por la escala de Bleck mostró que el 93% de los niños con formas leves presentaban marcha útil así como el 28% de las formas severas. La silla de rueda fue utilizada por el 25% de los niños. La herencia familiar se constató en el 65% de los casos.

Conclusiones: La complejidad y la variabilidad de la enfermedad requieren un tratamiento multidisciplinario.

© 2009 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: virginiafano@gmail.com (V. Fano).

KEYWORDS

Osteogenesis
Imperfecta;
Disability evaluation;
Pain;
Scoliosis;
Multidisciplinary
treatment;
Anthropometry;
Children

Osteogenesis imperfecta. Clinical, functional and multidisciplinary evaluation of 65 patients

Abstract

Introduction: Osteogenesis Imperfecta (OI) is a genetic disease, in which the main clinical features are increased bone fragility, pathological fractures, blue sclera, dentinogenesis imperfecta and conductive or mixed hearing loss. Clinical variability is wide. Although there is no curative treatment, there are several therapeutic tools capable of improving the course of the condition and patient quality of life.

Patients and methods: Sixty-five children seen in a Paediatric Hospital during six months in 2007 were evaluated.

Results: Thirty-five were type I OI, and thirty were types III–IV. Median age was 7.8 years (range 1.9–19.2); mean length of follow up was 4.7 years. The majority of children attended regular school for their corresponding age. Mean height was -1.4 sDS and -5.64 sDS in types I and III–IV respectively. Nineteen percent of patients were overweight and 11% were obese. Mean age at first orthopaedic surgery inserting telescopic rods was 6.5 years. Scoliosis was present in 44.6% of patients and was directly related to severity. Bleck's motor scale showed that 93% of patients with mild forms and 29% of severe forms had a sustainable walking ability. A wheelchair was used by 25% of patients. Family inheritance was confirmed in 65% of cases.

Conclusions: Integral care using a multidisciplinary approach is required due to the complexity and clinical variability of the condition.

© 2009 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética con una incidencia de 1 en 15.000 nacimientos¹. El defecto molecular se traduce en una alteración en la producción del colágeno tipo I con la consecuente fragilidad ósea que predispone a fracturas. Los signos clínicos son baja estatura, dentinogénesis imperfecta, escleras azules, hiperlaxitud y sordera.

En más del 80% la OI se debe a una mutación en los genes que codifican la producción de las cadenas de colágeno tipo I². La herencia es generalmente autosómica dominante por mutaciones de novo.

La variabilidad clínica es amplia³. Se clasifican en 4 grupos según Sillence⁴.

La OI tipo I es una forma leve. Las fracturas se presentan en el periodo postnatal, la estatura está poco comprometida y las escleras son azules. Puede acompañarse de alteraciones dentarias y sordera prematura. Radiológicamente hay osteopenia y huesos wormianos.

La OI tipo II es la forma más severa generalmente letal en el periodo perinatal. Presenta facies triangular, tórax estrecho, baja talla, incurvación de miembros y cráneo poco osificado. Se observan múltiples fracturas en costillas y huesos con severo déficit en la osificación.

La OI tipo III presenta baja estatura, escleras azuladas, deformaciones esqueléticas, compromiso respiratorio y retraso en la deambulación. Por el severo compromiso esquelético requiere más esfuerzos terapéuticos y adaptaciones para la vida diaria.

La OI tipo IV es una forma moderadamente severa con escleras blancas, menos compromiso de la estatura y menos deformaciones.

Recientemente se han adicionado otros tipos (V, VI, VII y VIII) todas de baja frecuencia. Si bien esta clasificación es ampliamente utilizada resulta poco práctica debido a la amplia variabilidad en su expresión.

El pronóstico para un niño con OI es muy variable: muchos adultos llevan una vida independiente y el pronóstico para las formas severas dependerá de las deformaciones y el número de fracturas.

La variabilidad clínica y funcional de esta entidad requiere un tratamiento multidisciplinario⁵⁻⁹ y el objetivo del presente trabajo es describir la evaluación realizada en nuestros pacientes bajo este programa de atención.

Pacientes y métodos

Se trata de un estudio descriptivo analítico transversal e interdisciplinario de una cohorte en seguimiento.

Se incluyeron todos los pacientes que concurren a la consulta programada o espontánea en el periodo de julio a diciembre del 2007.

Los criterios de inclusión fueron: pacientes con diagnóstico de OI, confirmado por clínica, radiología y consulta genética en edades comprendidas entre 2–18 años.

Se excluyeron los niños que presentaran simultáneamente enfermedad crónica no asociada con el diagnóstico de base.

El proyecto fue aprobado por la dirección de docencia e investigación y por el comité de ética del Hospital Garrahan. El consentimiento informado fue firmado por el adulto a cargo. Los niños mayores de 5 años y los adolescentes firmaron un asentimiento para participar en el estudio. La investigación fue patrocinada por la Fundación Hospital de Pediatría Prof. Dr. J.P. Garrahan.

La modalidad asistencial consiste en la atención conjunta y centralizada de los pacientes por las diferentes especialidades. La evaluación funcional del grado de movilidad e independencia es llevada a cabo por Kinesiología adecuando el programa de actividad física. La consulta ortopédica contempla la alteración de ejes, del estado articular, postural, el compromiso de la columna y la necesidad de realizar enclavijados endomedulares de huesos largos para aumentar su resistencia. La Unidad de Cuidados Paliativos evalúa la presencia de dolor e indica el tratamiento adecuado. El Servicio de Genética realiza la evaluación del grupo familiar y el asesoramiento genético. La evaluación clínica y coordinación está a cargo de los pediatras del Servicio de Crecimiento y Desarrollo que además evalúan la indicación de Pamidronato.

Las *mediciones antropométricas* estuvieron a cargo de una técnica antropometrista entrenada para trabajar según técnicas y normas estandarizadas en el laboratorio de antropometría del Servicio de Crecimiento y Desarrollo¹⁰. Su error técnico de medición es de 0,16 cm para la estatura y de 0,10 kg para el peso. En todos los niños se midió peso, estatura, estatura sentada, perímetro cefálico, índice masa corporal. Los resultados de peso y estatura se compararon con los estándares argentinos¹¹ el resto de los resultados con referencias internacionales¹²⁻¹⁴.

El *rol del genetista* en este grupo multidisciplinario consistió en colaborar con la etapa diagnóstica realizando una completa anamnesis de la genealogía y en la caracterización clínica-radiológica. Se realizó un completo examen clínico de los padres, estudios radiológicos para identificar portadores y asesoramiento genético.

La *evaluación kinésica* incluyó la evaluación de la *funcionalidad motriz* para esto se utilizó la escala de Bleck¹⁵ basada en 4 funciones consideradas necesarias para un desempeño normal en la edad adulta. Estas 4 funciones son: independencia (escala de 0-5); actividad de la vida diaria (escala de 0-4); movilidad (escala de 0-4); deambulacion (escala de 0-4). A mayor puntaje, mejor funcionalidad.

También se evaluó el *rango de movilidad articular* que se realizó con la escala de alineación y movimiento articular¹⁶. La escala presenta valores de 0-4 (0 no hay disminución del rango de movilidad articular; 4 excesiva limitación del rango de movilidad articular).

Para medir la fuerza muscular se utilizó la escala de graduación de la fuerza del Medical Research Council. Escala de 5-0 (5 fuerza normal; 0 ausencia de contracción visible o palpable)¹⁷.

Se confeccionó una guía de recolección de datos con la siguiente información:

- Características generales: edad; tipo de OI⁴; tiempo de seguimiento multidisciplinario; tipo de herencia; escolaridad adecuada a la edad (Sí/No).
- Las variables sociales incluyeron: índice de necesidades básicas insatisfechas¹⁸; educación materna: 4 niveles (sin educación o primaria incompleta; primaria completa o secundaria incompleta; secundaria completa o terciario incompletos; universitarios o terciarios completos); subsidio de discapacidad (Sí/No); obra social (Sí/No); distancia al hospital en kilómetros y procedencia.
- Variables antropométricas: estatura, estatura sentada, peso y perímetro cefálico.

- Variables de tratamiento: cirugía de enclavijado (Sí/No); edad de la primer cirugía de enclavijado; número de fracturas; Dosis de pamidronato (mg/kg); edad de inicio del tratamiento (años decimales); adherencia al tratamiento (Sí/No); presencia de escoliosis (radiografía de columna F y P); presencia de alteración de eje en los miembros; presencia de dolor.

Métodos estadísticos: se aplicaron test de comparación de 2 grupos de observaciones independientes test T; test de la mediana; test de chi cuadrado y coeficiente de correlación de Pearson. Se consideró un nivel $\alpha=0,05$.

Resultados

Características generales de los pacientes

Del total de 65 pacientes, 35 corresponden al tipo I, 28 al tipo III y 2 pacientes corresponden al tipo IV. Para el análisis se consideró los pacientes tipo III y IV juntos.

La *edad mediana* fue de 7,76 años (1,89-18,91), el tipo I de 8,78 (2,37-17,42) y en el tipo III-IV de 7,59 años (1,89-18,91) sin diferencia entre ambos grupos.

El *tiempo promedio de seguimiento* fue de 4,75 años con un rango muy amplio entre 0,00-14,72 años. Dos pacientes fueron evaluados en la primera consulta al equipo.

El 100% de los niños en edad, estaban *escolarizados* (56 pacientes). La mayoría de ellos concurrían a escuela común, solo 2 de 56 se encontraban en escuela especial, para discapacidad motora. La necesidad de maestra domiciliaria se presentó en el 16% de los niños en el momento de la evaluación (9 pacientes) y en todos los casos relacionados con la presencia de fracturas o cursando posquirúrgico.

Analizando *la genealogía* encontramos que el 65% de los casos fueron familiares, todos de tipo autosómico dominantes entre las OI tipo I y IV, el resto de los pacientes se interpretaron como mutaciones de novo.

La frecuencia del ancestro afectado fue similar en padres y madres. En los casos de *novo* no se observaron casos de recurrencia en la hermandad.

Características sociales

Encontramos que un 34,3% presentaban *necesidades básicas insatisfechas*, un 40,3% tenían subsidio de discapacidad y 61,2% poseían obra social. Al evaluar la *educación materna* encontramos 12% de madres con primario incompleto, 45% con secundario incompleto y 43% con secundario completo o título superior.

Con respecto a la *procedencia* de los pacientes el 44,6% (29 niños) vivían a menos de 30 km del hospital (Área Metropolitana de Buenos Aires). El resto de los pacientes provenían de diferentes lugares del país.

Características Antropométricas

El compromiso de la estatura en la OI es muy variable y está en estrecha relación con la gravedad de la enfermedad. Así el 69% de los pacientes con OI tipo I tenían una estatura normal para la población por el contrario solo un niño de las

formas severas presentó una estatura normal. El compromiso del tronco acompañó al de estatura. La *tabla 1* resume las características antropométricas.

La media del puntaje Z del IMC se encontró por encima del promedio¹². Si aplicamos los puntos de cortes internacionales para el diagnóstico de obesidad¹⁹ encontramos que el 19% de los pacientes presentó sobrepeso y 11% obesidad.

El coeficiente de correlación de Pearson entre el puntaje Z del IMC y edad fue 0,31 ($p=001$) relacionando el aumento de peso con el aumento de la edad.

Evaluación del tratamiento

Al evaluar las variables ortopédicas encontramos que la mediana del número de fracturas fue para el tipo leve de 4 (rango 0–35) y 22 (rango 2–100) para el tipo III–IV. Se realizaron osteotomías correctoras de la alteración de ejes con clavos endomedulares a una edad mediana de 5,73 años en las formas leves y de 6,5 años en el resto de los niños, esta diferencia no resultó estadísticamente significativa (chi cuadrado 0,00; $p=1,00$). El número de clavos utilizados en cada niño en la forma severas resultó en una mediana de

2 (rango 0–4), la diferencia con el tipo I fue estadísticamente significativa (chi cuadrado 14,77; $p=0,005$). Los niños con formas leves conservan los ejes de los cuatro miembros alineados en 71,4% y solamente lo hacen el 13,3% del resto, diferencia estadísticamente significativa. La presencia de escoliosis no se relacionó con la edad (test T $p=0,57$) pero sí con la severidad de la enfermedad (chi cuadrado 4,62; $p=0,03$).

En la *tabla 2* se muestra la información relevante de la evaluación ortopédica.

El 57% de los pacientes recibieron *tratamiento con pamidronato* (tipo I: 9; tipo III–IV: 29). La edad promedio de inicio en el tipo I fue de 7,9 (1,31–13,11) y de 3,8 en el tipo III–IV (0,01–15,17). Estos corresponden al 25% de los pacientes con OI tipo I y todos menos uno de los pacientes con OI tipo III–IV. La cuantificación de las dosis recibidas en el último año fue de 1,38 mg/kg/año en el tipo I y de 4 mg/kg/año en el tipo III–IV y la dosis acumulativa fue de 9,28 y 8,99 mg/kg en los mismos grupos. La indicación de pamidronato, según los esquemas terapéuticos vigentes^{6–9} fue para las formas severas o por el compromiso severo de columna. No se realizó densitometría a todos los pacientes ya que no se cuenta con esta tecnología en el hospital.

Tabla 1 Evaluación antropométrica: expresada en valores promedio (X) y rango (mín/máx) de puntaje Z

Variable evaluada	Características antropométricas		
	Total	OI tipo I	OI tipo III–IV
	(X ± ES mín/máx)	(X ± ES mín/máx)	(X ± ES mín/máx)
Z Estatura*	-3,23 ± 0,38 -11,2/2,1	-1,4 ± 0,29 -5,25/2,1	-5,64 ± 0,48 -11,2/-0,2
Z Índice masa corporal**	1,34 ± 0,25 -2,39/6,76	1,14 ± 0,36 -2,39/6,62	1,58 ± 0,34 -1,5/6,76
Z Estatura sentada**	-3,13 ± 0,36 -11,0/1,25	-1,73 ± 0,25 -5,09/1,25	-4,83 ± 0,53 -11,0/0,2
Z Perímetro cefálico**	0,43 ± 0,17 -2,77/3,36	0,74 ± 0,21 -2,06/3,36	0,08 ± 0,25 -2,77/3,08

OI: osteogénesis imperfecta.

*Z Estatura comparado con tablas argentinas¹¹.

**Comparado con referencias internacionales: índice de masa corporal¹², estatura sentada¹⁴ y perímetro cefálico¹³.

Tabla 2 Osteogénesis imperfecta: alteraciones de ejes de miembros, escoliosis y cirugías

Variable evaluada	Características ortopédicas				Estadística chi cuadrado
	OI tipo I		OI tipo III–IV		
	Afectados/total	Porcentaje	Afectados/total	Porcentaje	
Antecedente cirugía de alineación de Miembros	8/35	22,9%	21/30	70%	$p=0,0001$
Presencia de desejes de miembros	10/35	28,6%	26/30	86,7%	$p=0,0000$
Presencia de escoliosis	11/29	35,5%	18/27	66,7%	$p=0,03$

OI: osteogénesis imperfecta.

Se observa un mayor número de intervenciones en las formas severas.

Se consideró si el paciente presentaba *adherencia al tratamiento* en forma multidisciplinaria, teniendo en cuenta si concurría a los controles citados y cumplía las indicaciones médicas. La adherencia fue positiva en 68,7% de los pacientes y no se relacionó en forma significativa con la distancia al hospital (test de la mediana $p=0,53$).

Evaluación kinésica

Aplicando la Escala de Bleck para la evaluación funcional motriz, como se muestra en la [tabla 3](#) observamos que en el 50% de los niños con OI tipo I logran el máximo puntaje en todos los ítems evaluados.

En el grupo de niños con OI tipo III-IV, la mediana varía según cada función. Se analizó la asociación del grado de funcionalidad (Bleck) con el grado de movilidad articular y la fuerza muscular (Medical Research Council). En la [tabla 4](#) se muestra la relación positiva entre fuerza muscular y movilidad articular con la funcionalidad.

Tabla 3 Valoración funcional (Escala de Bleck)¹⁵

Variable evaluada	Aspecto kinesiológico-valoración funcional (Bleck)	
	OI tipo I (n=34)	OI tipo III-IV (n=29)
	(Mediana mín/máx)	(Mediana mín/máx)
Independencia Vn: 0-5	5 (2-5)	2 (0-5)
AVD Vn: 0-4	4 (2-4)	3 (0-4)
Movilidad Vn: 0-4	4 (2-4)	2 (0-4)
Deambulaci3n Vn: 0-4	4 (0-4)	0 (0-4)

AVD: actividad de la vida diaria; OI: osteogénesis imperfecta. El 50% de los niños con formas leves mostraron los valores más altos en todos los parámetros evaluados.

En las formas leves la deambulaci3n comunitaria alcanza más del 70% y sumado a la deambulaci3n domiciliaria alcanzan el 93%, quedando un grupo minoritario sin caminar en los periodos pos-fractura o cirugía.

En las formas severas el logro de la deambulaci3n comunitaria fue del 21%, domiciliaria del 7% y el resto no deambula.

El uso de silla de ruedas se observó en 17 niños (25%) y 9 de ellos la utilizaban solo para traslado extradomiciliario al momento de la evaluaci3n.

La evaluaci3n por la Unidad de Cuidados Paliativos se realiza generalmente en la primera consulta al hospital en los niños con enfermedad severa y según necesidad en el resto de los niños. El 57,6% de los niños evaluados habían tenido contacto con la Unidad de Cuidados Paliativos y de estos el 50% se encontraba en seguimiento. El 53% conocía las correctas medidas a tener en cuenta frente a una fractura. Al momento de la evaluaci3n 9 pacientes referían dolor, encontrándose un solo paciente sin tratamiento.

Discusi3n

La principal contribuci3n de este trabajo es mostrar los resultados de la evaluaci3n de niños con OI, atendidos con una modalidad multidisciplinaria.

Esta enfermedad hasta el momento no tiene un tratamiento curativo. Los objetivos terapéuticos son maximizar la funci3n y disminuir la incapacidad.

Por la complejidad y la variabilidad de esta condici3n, el enfoque interdisciplinario mejora los resultados^{20,21}.

Las indicaciones terapéuticas consistieron en un plan de vida saludable, recomendaciones dietéticas (dieta rica en lácteos, normocalórica), un programa de actividad física adecuado por edad, control del dolor y cuidados ortopédicos que incluyen: enclavijados intramedulares, uso de ortesis, tratamiento de las fracturas y de la escoliosis.

La adherencia al tratamiento no se encontró afectada por la distancia de origen al hospital. Probablemente, esto refleja que las características de la enfermedad y probablemente que los servicios ofrecidos serían un condicionante entre otros para el cumplimiento de las citaciones y de los tratamientos indicados.

Tabla 4 Asociaci3n entre la escala de Bleck y las escalas de movilidad articular (JAM) y fuerza muscular (MRC)

Escala de Bleck	Fuerza muscular		Movilidad articular	
	Miembro superior	Miembro inferior	Miembro superior	Miembro inferior
AVD	Sí $p=0,032^*$	No	No	No
Deambulaci3n	No	Sí $p=0,0037^*$	Sí $p=0,0036^*$	No
Independencia	Sí $p=0,017^*$	Sí $p=0,0013^*$	Sí $p=0,0005^*$	No
Movilidad	Sí $p=0,000^*$	No $p=0,10$	Sí $p=0,028^*$	No

AVD: actividad de la vida diaria.

Se observa la importancia de mantener la movilidad articular y la fuerza muscular para el logro de una movilidad útil.

*Prueba chi cuadrado.

El logro de una escolaridad adecuada a cada niño es un objetivo permanente del equipo terapéutico. Así se cumplió en la mayoría de los niños. La modalidad domiciliaria se observó solo en el posquirúrgico inmediato y en la etapa reciente de las fracturas. En nuestra experiencia fue importante en muchas oportunidades la presencia de un acompañante en las aulas y en otras ocasiones fueron necesarias adecuaciones edilicias para facilitar el normal desarrollo de la escolaridad.

La bibliografía refiere patrones de crecimiento diferentes según el tipo de OI. En nuestro estudio el 68,5% de los niños con OI tipo I tienen una estatura normal para población, no así la mayoría de los niños con tipo III que tienen un severo compromiso de la talla. El déficit de talla es comparable a otras series, y no existen evidencias de que el tratamiento con bifosfonatos afecte el crecimiento²². En nuestro grupo la tendencia a la obesidad y al sobrepeso se encontró en una proporción mayor a la de los niños sin OI²³ y fue aumentando con la edad. Este dato es de importancia terapéutica ya que nos permite implementar medidas preventivas a edades donde el sobrepeso no es todavía un problema.

El tratamiento médico incluye analgesia y en los últimos años se complementa con drogas antireabsortivas. La más utilizada es el pamidronato de uso cíclico endovenoso, los efectos benéficos más consistentes son el aumento de la densidad mineral ósea y la reducción del número de fracturas. Menos consistentes son los resultados en los efectos benéficos sobre la movilidad, calidad de vida y crecimiento⁵.

Las deformaciones óseas son debidas a fracturas que como resultado producen huesos curvos con mayor predisposición a nuevas fracturas y osteoporosis. El enclavado endomedular es el tratamiento de elección para corregir y fortalecer la alteración de ejes de los huesos largos²⁴. En nuestra experiencia el momento ideal es cuando se logra la bipestación. Existen evidencias que el enclavado junto con la terapia kinésica mejora el estado ambulatorio. En nuestro grupo el 43% de los niños presentaron escoliosis, cifra similar a las publicadas por otros autores referidas entre el 40–80%²⁵. No encontramos relación con la edad pero sí con la forma, siendo más prevalente en el tipo III–IV.

La tarea más difícil es lograr un programa de actividad física, que permita mantener la actividad motriz. La medición de la escala de Bleck permitió conocer el compromiso de la funcionalidad. En nuestros resultados la mayoría de los niños con formas leves lograron una movilidad independiente mientras que los niños con formas severas lo hicieron en menor grado. Shapiro describe un 33% de deambulador en el tipo III mientras que en el tipo I 100% es deambulador²⁶. Todos resultados concordantes con los nuestros. Engelbert en un estudio prospectivo de 4 años encuentra como variables predictoras de la deambulador solo el tipo de OI y la fuerza muscular y describe la pérdida de habilidades motoras en relación con la edad y el sobrepeso²⁷.

En los niños con OI tipo I la fuerza muscular y la movilidad articular fueron comparables a la población sana y en las formas severas enfatizamos la importancia de mantener la movilidad articular y la fuerza muscular para el logro de la independencia en las actividades de la vida diaria.

La disminución del dolor crónico mejora el cumplimiento de la actividad física y los resultados generales, por esta

razón consideramos que el adecuado tratamiento del dolor es uno de los pilares fundamentales en la atención de niños con OI. La elección del analgésico adecuado, a la dosis correcta y en el momento oportuno facilita el alivio del síntoma²⁸.

Brindar pautas a los padres para el manejo del dolor frente a eventuales fracturas antes de la consulta a un centro asistencial, es ofrecerles herramientas útiles para el cuidado integral del niño.

Por último es importante reforzar a los padres la necesidad de que el niño afectado tenga una nueva entrevista de asesoramiento genético cuando alcance la madurez reproductiva.

Estos resultados nos permiten conocer mejor las características de los pacientes que están bajo nuestra atención y de esta manera adecuar las medidas terapéuticas. Se trata de niños con una enfermedad crónica compleja que no tiene tratamiento curativo y que exige del equipo tratante compromiso a largo plazo y enfoque multidisciplinario.

Financiación

Beca de investigación «Fundación Hospital de Pediatría Prof. J.P. Garrahan», año 2007–2008.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

Los autores agradecen a los niños a y a sus familias por participar en este trabajo.

Bibliografía

1. Kuurila K, Kaitila I, Johanson R, Grenman L. Hearing loss in Finish adults with Osteogenesis Imperfecta: a nationwide survey. *Ann Otol Rhin and Laryngol.* 2002;111:939–46.
2. Byers PH, Krakow D, Nunes ME, Pepin M, American college of medical genetics. Genetic evaluation of suspected Osteogenesis Imperfecta. *Genet Med.* 2006;8:383–8.
3. Spranger J, Brill P, Poznanski A. Osteogenesis Imperfecta. In: *Bone Dysplasia.* 2nd ed., Oxford University Press 2002; p. 431–9.
4. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in Osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979;16:101–16.
5. Castillo H, Samson-Fang L, American Academy for Cerebral Palsy and Developmental. Effect of Bisphosphonates in Children with Osteogenesis Imperfecta: an AACCPDM systematic review. *Devl Med Child Neurol.* 2009;51:17–29.
6. Glorieux FH, Bishop NJ, Plotkin H, Chabot G, Lanoue G, Travers RL. Cyclic administration of pamidronate in children with severe Osteogenesis Imperfecta. *N Engl J Med.* 1998;339:986–7.
7. Rauch F, Glorieux FH. Bisphosphonate treatment in osteogenesis imperfecta: wich drug, for whom, for how long? *Ann Med.* 2005; 37:295–302.
8. Plotkin H, Rauch F, Bishop NJ, Montpetit K, Ruck-Gibis J, Travers R, et al. Pamidronate Treatment of severe Osteogenesis Imperfecta in children under 3 years of age. *J Clin Endocrinol Metab.* 2000;85:1846–50.
9. Engelbert RH, Gulmans VA, Uiterwaal CS, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: perceived competence in relation

- to impairment and disability. *Arch Phys Med Rehabil.* 2001;82: 943–948.
10. Lejarraga H, Heinrich J, Rodríguez A. Normas y técnicas de mediciones antropométricas. *Revista del Hospital de Niños.* 1975;17:171.
 11. Lejarraga H, Orfila G. Estándares de peso y estatura para niñas y niños argentinos desde el nacimiento hasta la madurez. *Arch Argent Pediatr.* 1987;85:209–22.
 12. Rolland-Cachera MF, Cole TJ, Sempé M, Tichet J, Rossignol C, Chaunaud A. Body Mass Index variations: centiles from birth to 87 years. *Eur J Clin Nutr.* 1991;45:13–21.
 13. Tanner JM, Faulkner F. Growth Dynamic of low birth weight infant with emphasis perinatal period. In: Tanner J, Faulkner F, editores. *Human Growth.* 2nd ed., Plenum Press E: NY 1986; p. 415–5.
 14. Tanner JM. Physical Growth and Development. In *Textbook of Pediatrics.* Churchill, Livingston: Forfar, Arneil. Londres; 1978.
 15. Bleck EE. Nonoperative treatment of Osteogenesis Imperfecta: orthotic and mobility management. *Clin Orthop Relat Res.* 1981: 111–122.
 16. World Health Organization. *International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps.* Geneva, Switzerland: World Health Organization; 1980.
 17. Medical Reserch Council of the United Kindom. *Aids to examination of the Pheriphereal Nervous System: Memorandum N° 45.* Palo Alto, Calif: Pendragon House; 1978 6–7.
 18. Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INDEC). *La pobreza en la Argentina: asociación de características de los hogares con mediciones de la pobreza y diseño de un indicador compuesto de necesidades básicas insatisfechas.* Buenos Aires: INDEC; 1985 1(Suppl 1): Ed 2.
 19. Cole TJ, Bellizzi MC, Flegal KM, Dietz WH. Establishing a standard definition for child overweight and obesity worldwide: International Survey. *BMJ.* 2000;320:1240–3.
 20. Glorieux F. *Guide to Osteogenesis Imperfecta for Pediatrician and Family Practice Physicians.* Ed Glorieux F; 2007 www.oif.org.
 21. Cheung MS, Glorieux FH. Osteogenesis Imperfect update on presentation and management. *Rev Endocr Metab Disord.* 2008;9:153–60.
 22. Zeitlin L, Rauch F, Plotkin H, Glorieux FH. Height and weigth development during four years of therapy with cyclical intravenous Pamidronate in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta Types I, III; and IV. *Pediatrics.* 2003; 111:1030–6.
 23. Encuesta Nacional de Nutrición y Salud (ENNyS). Documento de resultados 2007 Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. Plan Federal de Salud. República Argentina. Buenos Aires.
 24. Burnei G, Vlad C, Georgescu I, Gavrilu TS, Dan D. Osteogenesis Imperfecta: diagnosis and Treatment. *J Am Acad Orthop Surg.* 2008;16:356–66.
 25. Engelbert RH, Gerver WJ, Breslau-Siderus LJ, Van der Graff Y, Pruijs HE, Van Doorne JM, et al. Spinal complications in Osteogenesis Imperfecta: 47 patients 1–16 years of age. *Acta Orthop Scand.* 1998;69:283–6.
 26. Shapiro F. Consequences of an Osteogenesis Imperfecta diagnosis for survival and ambulation. *J Pediatr Orthop.* 1985:456–62.
 27. Engelbert RH, Uiterwaal CS, Gerver WJ, van der Net JJ, Pruijs HE, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85:772–8.
 28. Neil N, Schechter M, Berde CH. Pain in Infants. In: *Children and Adolescents.* 2nd ed., Publisher Williams and Wilkins; 2003.