



ARTÍCULO ESPECIAL

## Tratamiento ortésico en pacientes con osteogénesis imperfecta

I.M. Alguacil Diego, F. Molina Rueda\* y M. Gómez Conches

*Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Rey Juan Carlos, Alcorcón, Madrid, España*

Recibido el 22 de febrero de 2010; aceptado el 4 de julio de 2010  
Disponible en Internet el 28 de septiembre de 2010

### PALABRAS CLAVE

Osteogénesis imperfecta;  
Ortesis;  
Ejercicio terapéutico

### KEYWORDS

Osteogenesis imperfecta;  
Orthotic devices;  
Exercise therapy

**Resumen** La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad causada por un defecto genético en la síntesis cuali y cuantitativa del colágeno tipo I.

Presenta una gran variabilidad clínica, caracterizándose por fragilidad ósea, cuyo resultado es un hueso vulnerable ante fuerzas externas e internas, condicionando la aparición de fracturas frecuentes ante traumatismos mínimos o inexistentes.

Desde el punto de vista terapéutico, el objetivo va dirigido a mejorar la capacidad funcional del niño o adulto afectado, adoptando aquellas estrategias compensatorias que optimicen su independencia. En este sentido, el empleo de diferentes ortesis y productos de apoyo se antojan importantes en los hitos a alcanzar.

Se han revisado en diferentes bases de datos, de los últimos 25 años, las principales aportaciones ortésicas a esta patología, así como la evolución de los diferentes dispositivos empleados.

© 2010 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Orthotic management for patients with osteogenesis imperfecta

**Abstract** Osteogenesis imperfecta (OI) is a disease caused by a genetic defect in the qualitative and quantitative synthesis of type I collagen.

There is a wide variation in its clinical signs, characterized by bone fragility, resulting in a bone vulnerable to external and internal forces, determining the occurrence of frequent fractures with minimal or no trauma.

The therapeutic objective is directed to improve the functional capacity of the child or adult concerned, adopting those compensatory strategies to optimise their independence. In this sense, the use of different orthoses and assistive technology are important for achieving these objectives.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: molinafisio@hotmail.com (F. Molina Rueda).

We reviewed the main contributions to this orthotic disease and the evolution of the different devices used in different databases over the last 25 years.

© 2010 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria causada por un defecto genético en la síntesis cuali y cuantitativa, del colágeno tipo I, pudiéndose detectar en la mayoría de los casos la mutación en uno de los 2 genes que codifican el colágeno tipo I<sup>1,2</sup>.

Con una prevalencia de 1 caso por cada 20.000 nacimientos<sup>3</sup>, presenta una gran variabilidad clínica, caracterizándose por fragilidad ósea cuyo resultado es un hueso vulnerable ante fuerzas externas e internas, condicionando la aparición de fracturas frecuentes ante traumatismos mínimos o inexistentes, osteoporosis, distintos grados de corta estatura, deformidades esqueléticas progresivas, hiperlaxitud ligamentosa y articular, pérdida del recorrido articular, debilidad muscular, afectación del desarrollo motor y de su capacidad funcional, entre otros<sup>4-6</sup>.

Desde el punto de vista terapéutico nuestros objetivos van dirigidos a mejorar la capacidad funcional del niño o adulto afectado, adoptando aquellas estrategias compensatorias que optimicen su independencia y faciliten su integración social, más que la búsqueda exclusiva de la mejora en déficits como el balance muscular y/o articular<sup>7</sup>, ya que se ha observado que los parámetros comprometidos en esta enfermedad no siempre son predictores de las limitaciones funcionales y la discapacidad que el individuo presenta<sup>5</sup>.

La disminución del dolor óseo y del rango de fracturas conseguidos con la introducción de la terapia con bifosfonatos<sup>8</sup>, probablemente el avance terapéutico más importante en esta enfermedad, ha permitido llevar a cabo mejores programas de fisioterapia.

Los hitos a alcanzar pasan por mejorar el rango de movimiento y la fuerza muscular, mejorar la deambulación y mejorar su funcionalidad, normalizando lo más posible el desarrollo del niño. Ello lo podremos conseguir mediante un programa adecuado de rehabilitación, más el empleo de la cirugía (habitualmente enclavado intramedular telescópico o encerrojado) y el uso de ortesis y productos de apoyo (PA)<sup>9</sup>.

Resulta necesario aclarar el hecho de que no existen ortesis específicas para la OI, como pudiera ocurrir en la enfermedad de Perthes o la displasia de cadera. El profesional se ayudará del material ortésico y demás PA, existentes ya o de nueva fabricación, según la meta deseada. Podemos emplear ortesis para corregir o prevenir deformidades, alinear segmentos corporales, descargar los huesos largos de las extremidades, dar soporte a la bipedestación y la marcha, entre otros.

Se han revisado en las bases de datos Pubmed, Medline y PEDro, los últimos 25 años, las principales aportaciones ortésicas a esta patología, así como la evolución de los diferentes dispositivos empleados. Para ello, se emplearon las

siguientes palabras clave: osteogenesis imperfecta, orthotic devices, exercise therapy.

## Deformidades y complicaciones musculoesqueléticas

Los problemas más frecuentemente observados son a nivel musculoesquelético, interfiriendo con las actividades de la vida diaria (AVD) y los patrones normales motores.

A nivel de la columna vertebral es frecuente observar moderadas a severas escoliosis y cifosis indoloras (que secundariamente se complican con una postura lordótica), cuya incidencia se sitúa según las series en el 20 y 90%, incrementándose estas con la edad, con una incidencia del 26% en menores de 5 años frente al 82% en mayores<sup>10</sup>.

Más frecuente en el tipo III y IV de Sillence, a diferencia de la escoliosis idiopática del adolescente, estas curvas continúan progresando una vez establecidas, sobre todo en la edad adulta<sup>11</sup>.

Watanabe et al<sup>12</sup> han descrito recientemente una correlación entre la escoliosis y la densidad de masa ósea y el índice de masa corporal, lo que apoya la teoría de la fragilidad vertebral como sustrato de esta deformidad.

Parece ser que la existencia radiológica de 6 o más vértebras bicóncavas, antes de la pubertad, supone un factor pronóstico de escoliosis severa (mayor de 50°)<sup>13</sup>. La localización de las curvas frecuentemente es a nivel dorsolumbar y lumbar, sobre todo en el tipo I y IV. La patogénesis de estas deformidades recae sobre la producción de microfracturas vertebrales debido a la fragilidad ósea, a la afectación de las placas de crecimiento, la laxitud ligamentosa, la dismetría de los miembros inferiores, el desnivel pélvico y la alteración de los discos<sup>11,12</sup>.

La hiperextensión de las rodillas con o sin genu varo o valgo, secundaria en ocasiones a la deformidad del pie, es otro problema relativamente frecuente<sup>14</sup>.

Las deformidades en varo observadas en húmero y antebrazo, presentan una mayor incidencia en aquellos niños usuarios de sillas de ruedas manuales autopropulsadas<sup>15</sup>.

La hiperlaxitud ligamentosa y articular puede condicionar luxaciones de codo y hombro, siendo, por otra parte, frecuente el pie plano valgo inestable.

La debilidad muscular habitualmente aparece a nivel de la musculatura de la cintura pélvica (abductores y extensores de cadera).

Los sujetos afectados de OI tienden a presentar contracturas en flexión, abducción y rotación externa de cadera, debido en parte a la contractura de partes blandas y, en parte, a las malformaciones pélvicas y deformidades femorales. Son asimismo frecuentes las contracturas en extensión

de las articulaciones metacarpofalángicas, lo que conduce a una garra ineficaz<sup>16</sup>, las contracturas en flexión de hombro y codo y las contracturas del tobillo en flexión plantar.

No obstante, es la fractura de los huesos largos la situación probablemente más dramática de las que pueden acontecer en la OI, que en el caso del tipo I, la forma más frecuente de OI, puede suponer alrededor de 12 fracturas a lo largo de toda su vida.

La fractura de las extremidades significa un periodo de inmovilización que conduce, por una parte a la aparición de osteoporosis, factor de riesgo para nuevas fracturas y, por otra, a una disminución en la actividad motora habitual por el miedo a la refractura, completándose un círculo vicioso que será imprescindible romper<sup>17</sup>.

Estas fracturas, así como la osteoporosis, se incrementan en los periodos de rápido crecimiento como es la pubertad<sup>8</sup>, y constituyen, junto a la debilidad muscular, la principal causa de alteraciones en la marcha.

## Tratamiento ortésico

Ante lo expuesto en párrafos precedentes ¿qué puede ofrecer la ortésica? En 1990 Gerber et al<sup>18</sup> señalaban la capacidad de las ortesis para, si no eliminar el riesgo de fractura, sí disminuirlas en el niño con OI, si bien, al sustituir la musculatura, su uso podía conducir a una atrofia y consecuentemente a una debilidad muscular. Indican los autores que la ortesis reduciría el momento de fuerza deformante, disminuyendo así las fracturas en los huesos largos.

Unos años antes, Bleck<sup>19</sup> refería también la capacidad para disminuir el número de fracturas de tibia y fémur con el uso de ortesis, indicando que una adecuada ortesis es el factor más determinante para conseguir prolongar el periodo entre cirugías.

Sin embargo, estudios posteriores ponen en entredicho esas aseveraciones y, de esta manera, Long et al<sup>20</sup> indican que el tratamiento ortésico no previene la fractura ni la deformidad a largo plazo, no siendo, además, bien toleradas. Su papel pues en la prevención de las fracturas sería limitado.

Gerber et al<sup>7</sup> años más tarde, en un estudio prospectivo aleatorio, valoraron las consecuencias de la retirada de una ortesis HKAFO (de las iniciales en inglés de los segmentos anatómicos incluidos, *hip-knee-ankle-foot*) en 10 niños con OI, tipo III y IV, durante un seguimiento total de 32 meses (16 m con ortesis y 16 m sin ella). Los autores no observaron diferencias significativas en el número de fracturas entre los periodos con o sin ortesis, si bien es cierto que las fracturas se duplicaron en el periodo sin HKAFO.

Acerca de la capacidad de una ortesis para prevenir y corregir deformidades, encontramos también en la literatura científica cierta controversia.

Long et al<sup>20</sup> no consiguieron prevenir las deformidades en los miembros inferiores a largo plazo, ni incrementar la funcionalidad del niño. Sin embargo, Weintrob<sup>14</sup> consigue prevenir las deformidades femorales y tibiales, tanto en el plano sagital como coronal, con el empleo de ortesis largas en los miembros inferiores, a la vez que permite con ellas la carga parcial o total en las extremidades, protegiendo y ayudando a la débil musculatura del tren inferior, y manteniendo la correcta alineación.

Estos resultados difieren con los datos preliminares<sup>21</sup> que sugerían que las ortesis no corregían la deformidad femoral, y sí la tibial, ayudando a realizar una marcha más fisiológica.

Respecto a las deformidades de la columna vertebral, Oppenheim<sup>10</sup> observó que estas resultan difíciles de corregir debido a su fragilidad, al no poder ser toleradas las fuerzas correctoras que ejercen los corsés. Concluye que el objetivo buscado, con el uso de corsés en estas alteraciones esqueléticas, debe ser la prevención de futuras deformidades, más que la corrección en sí. Señala incluso, la posibilidad de que estos corsés puedan ocasionar secundariamente deformidades de la pared costal, malaoclusión dental, úlceras por presión y, en el caso de que exista compromiso respiratorio, verse este incrementado, siendo frecuentes los abandonos.

Por su parte, Yong-Hing y MacEwen<sup>22</sup> demostraron hace ya más de 20 años, la ineficacia de los corsés para frenar y corregir las desviaciones de columna, incluso en curvas leves, presentando una casuística de 73 afectados de OI tratados con ortesis, en los que solo en 15 la curva no progresó. Sin embargo, coetáneos como Norimatsu et al<sup>23</sup> afirmaron entonces que la progresión de la curva sí se podía prevenir con una ortesis.

Quizás los corsés puedan tener un lugar en la prevención de la progresión de curvas escolióticas moderadas y, en el tratamiento de las cifosis leves, quizás puedan enlentecer la progresión, pero lo más aceptado es que, a diferencia de las desviaciones cifoescolióticas idiopáticas, los ejercicios junto al uso de corsés, no previenen la progresión de la curva, siendo la cirugía (fusión espinal posterior con o sin instrumentación), a pesar de las muchas complicaciones que presenta, la única capaz de estabilizar, raro corregir, la deformidad<sup>3</sup>.

Actualmente existe el consenso de realizar tratamiento quirúrgico<sup>24</sup> tanto para corregir las deformidades severas (normalmente en miembros inferiores) como para prevenir el riesgo de fractura en los huesos largos, mediante el enclavado intramedular telescópico o encerrojado (extensible o bloqueado según la edad del niño), recurriendo a continuación, o tras unas semanas de inmovilización con yeso, al empleo de ortesis y diversos equipos como ayuda a la movilidad o soporte a la bipedestación y marcha precoz.

En este sentido, las ortesis más que actuar como un mero sustituto de la musculatura débil, no solo no predispondrían a la atrofia y a la debilidad muscular, sino que al ofrecer mayor seguridad a los niños y sus familias, facilitarían la participación y una mayor independencia funcional, lo que implícitamente conllevaría una mejora en la fuerza muscular.

A su vez, la posibilidad de cargar precozmente, junto al estrés mecánico y la tensión muscular, previene la osteoporosis al aumentar la densidad ósea. Es por ello que los huesos de los miembros superiores «usados y estresados» en las AVD, son más densos que aquellos poco empleados, presentando menor riesgo de fractura<sup>15</sup>.

Una ortesis HKAFO o KAFO puede permitir a los pacientes caminar más precozmente y con más confianza, presentando una mejora en los patrones de marcha, resultando esta así más fisiológica. De hecho, estudios de la marcha<sup>7</sup> han arrojado datos que corroboran una menor rotación pélvica (en el plano transversal), con una mayor capacidad de flexión de cadera, incrementándose por ello la longitud del paso. La fase de balanceo se normaliza, con una menor rotación

externa de cadera, siendo la marcha más simétrica. Se hace más segura, con menor requerimiento energético, lo que va a prolongar el radio de marcha.

Pero las actividades erectas no solo son importantes por la mejora ósea que inducen, y el mantenimiento de la fuerza, sino porque favorecen las relaciones sociales, aspecto este considerado fundamental.

Con la ortesis el niño presenta mayores periodos de actividad moderada, promoviéndose la independencia funcional. Entre las razones que explican este hecho se encuentra el mayor grado de confianza, la seguridad (en numerosos casos es el miedo el mayor obstáculo para la funcionalidad), el ánimo de los padres y la disminución del dolor (al contener los huesos largos con microfracturas a través de un mecanismo de actuación de «compresión hidráulica» de unos tejidos que rodean el hueso y que son «incompresibles»).

Y si bien el uso más frecuente ortésico en las OI es tras el tratamiento quirúrgico, en ocasiones se emplean como sustituto del yeso tradicional y, como medio para fomentar la movilidad en aquellas situaciones en las que la cirugía no sea la alternativa.

En el primer caso se busca un elemento inmovilizador tras una fractura que se ha de tratar de forma conservadora hasta la consolidación del hueso, que por estar este realizado en un material termoplástico liviano, habitualmente perforado para facilitar la transpiración (es frecuente la mala tolerancia al calor en la OI), resultará más comfortable.

Esta indicación es aplicable tanto para miembro superior (lo más frecuente) como para miembro inferior, precisando normalmente en estos casos, con el objeto las primeras semanas de descargar el hueso, de un apoyo isquiático para fracturas de fémur, o a nivel del tendón rotuliano para fracturas tibiales.

En ambos casos la ortesis confeccionada en un termoplástico, tipo polipropileno o polietileno, con distintos grosores en función de la zona a contener, rodea 360° el segmento anatómico a través de unas valvas, confeccionadas habitualmente previa realización de un molde de yeso.

En las fracturas femorales un encaje cuadrangular de muslo, sujeto mediante un cinturón o banda pélvica, sirve para controlar y minimizar la rotación femoral externa y, mediante un reborde situado en su cara posterior, sirve de «asiento» al isquión, transmitiéndose las fuerzas al suelo a través de la ortesis, quedando descargado el hueso largo. El punto de apoyo se sitúa a nivel del tendón rotuliano en las ortesis de descarga diseñadas para fracturas tibiales.

En el segundo caso, puede ser necesario para fomentar al máximo la independencia y la movilidad, el empleo de ortesis, sillas de ruedas, andadores y otros PA que pueden incluir el realizar adaptaciones en el entorno escolar, profesional o en el propio hogar, creando ambientes seguros de trabajo y desarrollo. Para ello resulta esencial escuchar y atender las necesidades de paciente y familia, por ser estos los verdaderos expertos en cómo la enfermedad les afecta.

El material o equipo para fomentar la independencia funcional es ilimitado, y los criterios a considerar a la hora de la elección deben ser la conservación de energía, la protección articular, la movilidad y la accesibilidad.

Cuanto más precoz (y mejor antes de los 6 años) sea el inicio de los programas de fisioterapia dirigidos a fomentar la movilidad, mayor probabilidad de conseguir la marcha, al menos en el hogar<sup>14</sup>.

Las necesidades vendrán expresadas por la clínica que presente el niño, de manera que debería esperarse en la forma tipo II la bipedestación y marcha en el domicilio, mientras que en la I se debería ser más ambicioso e intentar conseguir la marcha en el exterior.

Los niños más afectados, sin control cefálico ni de tronco, no son candidatos a ortesis ni para la bipedestación. La meta buscada en ellos será ofrecer un buen soporte en la sedestación, con una correcta alineación de los distintos segmentos, evitando la abducción y rotación externa de caderas. Para ello nos podemos beneficiar de los asientos modulares o moldeados existentes en el mercado (Pin Dot Contour-U® o similar), inicialmente reclinados, lo que evitará por otro lado la sobrecarga de la columna lumbosacra, que irán progresando hacia la verticalización según adquiera el niño más equilibrio<sup>14</sup>.

Imprescindible es que incorporen apoyos cefálicos, cinturones, soporte torácico y reposapiés, elementos que posteriormente podrán ser retirados según el niño gane en control. Pueden llevar accesorios como bolsas para mejorar el traslado de objetos o bandejas para facilitar las AVD y/o juegos.

Gerber et al<sup>4</sup> destacan la importancia de la sedestación erguida en los primeros años de vida para la adquisición de la destreza manual y el desarrollo del control visual, pero plantean la incógnita de si se debería evitar en el primer año de vida, por el riesgo de impresión basilar.

Cuando el niño presenta un buen equilibrio en la sedestación, con adecuado control cefálico, se le considera un buen candidato para el uso de una ortesis larga de miembro inferior. Esta sedestación de ser independiente a los 10 meses, resulta un predictor para la marcha, como ya observaron Daly et al en un trabajo realizado con niños con OI en el que el 76% de la muestra que había alcanzado la sedestación a esa edad caminaba, frente a solo el 18% en el grupo que a los 10 meses aún no se sentaba de forma independiente<sup>13</sup>.

Habitualmente la ortesis empleada para el inicio de la bipedestación y la marcha es un dispositivo largo (HKAFO), con cinturón lumbosacro para el control rotacional de la extremidad proximal del fémur. Incluye una articulación libre monoaxial (con capacidad de bloqueo) a nivel de la cadera, para permitir su flexoextensión.

En la fase de los primeros pasos, a nivel de la rodilla no se colocará articulación alguna, incorporándose según crezca en longitud y fuerza la extremidad inferior<sup>19</sup>, normalmente cuando la distancia entre isquion y planta sea igual o superior a 22 cm<sup>18</sup>. No obstante, estas articulaciones quedarán bloqueadas en la extensión hasta que el niño adquiera estabilidad<sup>14</sup>.

La ortesis, básicamente, es un bitutor largo mixto, realizado en duraluminio y con dos valvas circunferenciales de termoplástico ligero (polietileno revestido de pelite), realizadas bajo un molde negativo de yeso que engloba completamente la región del muslo y la pantorrilla. En su región posterior las valvas suelen ir perforadas para una mejor tolerancia del calor y sudor, estando las prominencias óseas protegidas gracias a las correcciones previas realizadas sobre el molde. En aquellas zonas en las que los tejidos

blandos predominen, el grosor de la valva se adelgaza para ofrecer un mayor control. La ortesis dispone de articulación de tobillo libre, salvo en los casos de severa hiperextensión de rodilla, en los que se colocará un tope en la flexión plantar.

Cuando existe debilidad muy manifiesta de los extensores de cadera, o una llamativa contractura de los flexores, la ortesis puede moldear la pelvis y la región lumbosacra, mas, al tener estos niños el tronco corto, estos diseños suelen resultar muy restrictivos, prefiriéndose el cinturón pélvico. Inicialmente se puede proporcionar un apoyo isquiático al encaje cuadrangular del muslo.

Con esta ortesis se ayuda a la musculatura débil, al control de la correcta alineación articular (*genu recurvatum*, *talo valgo*) y al descargar, parcialmente, se consigue un alivio del dolor, lo que también promoverá el equilibrio, favoreciendo los patrones motores.

En ocasiones las ortesis son más cortas, pudiéndose aplicar KAFOS o AFOS si las inestabilidades aparecen limitadas a rodilla y/o tobillo.

El uso de la ortesis será continuo durante todo el día, retirándose en los periodos de descanso nocturno, al realizar los ejercicios de fisioterapia o por ejemplo al nadar, en los casos en los que deambule por la comunidad. Si la marcha la realiza en el domicilio se aconseja llevarlas durante una hora, dos veces al día<sup>7</sup>.

Si el niño controla el tronco y la cabeza, pero no es capaz de mantener la bipedestación sin ayuda, resultan útiles los bipedestadores que los mantienen erguidos, con o sin el empleo de la HKAFO, en periodos que se irán incrementando de forma progresiva hasta que adquieran el control adecuado y sean capaces de mantenerse con la única ayuda de la ortesis<sup>18</sup>.

Estos bipedestadores permiten realizar tareas al dejar las manos libres y, al promover la postura vertical, beneficiar la densidad y el crecimiento óseo. Accesorios como las bandejas ofrecen la oportunidad de realizar diversas tareas.

De características similares a los bipedestadores, los *parapodium* (Rochester®), con una base oval, permiten al niño desplazarse unos metros mediante un patrón de marcha basculante.

Para la movilidad por la comunidad, así como para la escolarización, los niños más mayores debido a su corta estatura que hace inviable radios largos de marcha, emplean silla de ruedas, normalmente eléctricas, que podrán incorporar sillones modulares si muestran signos de escoliosis o dolor de espalda<sup>14</sup>.

Las sillas de ruedas manuales presentan la ventaja de ser más ligeras, más manejables, más económicas, y de potenciar la mejora de la fuerza muscular al fomentar la actividad del miembro superior, pero en contrapartida, si el niño no presenta la fuerza suficiente, puede ser la causa de deformidades y fracturas. Por su parte las SR eléctricas permiten su uso aún con fracturas de los miembros superiores, en el caso de debilidad, deformidad o extremidades cortas. En el mercado existen gran variedad de modelos (con respaldo reclinable, asiento elevable, etcétera).

Por otro lado, la corta estatura, o bien el uso habitual de la silla de ruedas, les puede suponer dificultades con numerosas tareas a la vez que problemas en la ejecución de las transferencias (hecho este último influenciado por la existencia de una pelvis rígida)<sup>16</sup>.

Frente a ello, los PA ofrecen al usuario la capacidad de realizar las AVD de una forma más independiente. Diferentes direcciones en la red como [www.ceapat.org](http://www.ceapat.org) nos aportan información de todos los productos o ayudas comercializados. Estos productos se clasifican en diferentes niveles según normas de la Organización para la Estandarización Internacional (ISO), lo que nos permite de una manera fácil dirigirnos a la necesidad concreta que se plantee en un momento determinado. Estas ayudas favorecen la conservación de energía, realizando las tareas de la forma más eficiente posible. Ello exigirá la evaluación de las herramientas y adaptaciones del entorno que sean oportunas para efectuarlas sin fatiga o esfuerzo, protegiendo las articulaciones, evitando posiciones forzadas extremas o de estiramientos, a través de estantes poco profundos, «alargadores» u utensilios ergonómicos, entre otros.

La movilidad y accesibilidad quedan garantizadas con el empleo de bastones, muletas, andadores, para los cuales se requiere suficiente fuerza en la extremidad superior como para poderlos asir y mover, sillas de ruedas o scooters, sabiendo que cualquier ambiente puede ser modificado para permitir la máxima independencia (rampas, elevadores, muebles bajos...).

## Conclusión

El número de fracturas, la deformidad y la edad de inicio de dichas fracturas, influye en el pronóstico y la capacidad de marcha y autonomía en el paciente con OI.

El tratamiento, siempre abordado multidisciplinarmente, debe adaptarse a la severidad de la enfermedad y la edad del paciente.

Los pilares de dicho tratamiento lo constituyen la terapia farmacológica (pamidronato), la cirugía (enclavado intramedular telescópico o encerrojado y fusión espinal) y el tratamiento fisioterápico, beneficiándose todos ellos del tratamiento ortésico como terapia coadyuvante para la mejora de la capacidad funcional y, por ende, de la calidad de vida del niño o adulto afecto.

La disminución del dolor óseo y del rango de fracturas conseguidos con la introducción de la terapia con bifosfonatos, probablemente el avance terapéutico más importante en esta enfermedad, ha permitido llevar a cabo mejores programas de fisioterapia.

Resulta necesario aclarar, sin embargo, el hecho de que no existen ortesis específicas para la OI y que parece existir cierta controversia en la literatura sobre su capacidad para prevenir la fractura o la deformidad a largo plazo. Esta confusión también surge en relación a su capacidad para incrementar la funcionalidad del niño.

Respecto a las deformidades de la columna vertebral se ha observado que estas resultan difíciles de corregir mediante el empleo de corsés. Parece ser que los corsés pueden tener un lugar en la prevención de la progresión de curvas escolióticas moderadas, enlenteciéndolas, pero lo más aceptado es que la cirugía mediante la fusión espinal es la única capaz de estabilizar la deformidad.

Actualmente existe el consenso de realizar tratamiento quirúrgico tanto para corregir las deformidades severas como para prevenir el riesgo de fractura en los huesos largos,

recurriendo a continuación, o tras unas semanas de inmovilización con yeso, al empleo de ortesis y diversos equipos como ayuda a la movilidad o soporte a la bipedestación y marcha precoz.

En este sentido, las ortesis, al ofrecer mayor seguridad a los niños y sus familias, facilitarían la participación y una mayor independencia funcional, lo que implícitamente conllevaría una mejora en la fuerza muscular y una prevención de la osteoporosis.

Las ortesis pueden utilizarse también como medio para fomentar la movilidad en aquellas situaciones en las que la cirugía no es la alternativa.

En cualquier caso, los criterios a considerar a la hora de la elección de la ortesis deben ser la conservación de energía, la protección articular, la movilidad y la accesibilidad.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Rauch F, Glorieux FH. Osteogénesis imperfecta. *Lancet*. 2004;363:1377–85.
2. Burnei G, Vlad C, Georgescu I, Gavrilu TS, Dan D. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. *J Am Acad Orthop Surg*. 2008;16:356–66.
3. Devogelaer JP, Coppin C. Osteogenesis imperfecta: current treatment options and future prospects. *Treat Endocrinol*. 2006;5:229–42.
4. Martin E, Shapiro JR. Osteogenesis imperfecta: epidemiology and pathophysiology. *Curr Osteoporos Rep*. 2007;5:91–7.
5. Engelbert R, Pruijs H, Beemer F, Helders P. Osteogenesis Imperfecta in childhood: treatment strategies. *Arch Phys Med Rehabil*. 1998;79:1590–4.
6. Engelbert R, Uiterwaal C, Gerver W, Van der Net J, Pruijs H, Helders P. Osteogenesis Imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85:772–8.
7. Gerber LH, Binder H, Berry R, Siegel K, Kim H, Weintrob J, et al. Effects of withdrawal of bracing in matched pairs of children with osteogenesis imperfecta. *Arch Phys Med Rehabil*. 1998;79:46–51.
8. Glorieux FH. Experience with bisphosphonates in osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*. 2007;119:S163–5.
9. Antoniazzi F, Mottes M, Fraschini P, Brunelli PC, Tata L. Osteogenesis imperfecta: practical treatment guidelines. *Paediatr Drugs*. 2000;2:465–88.
10. Oppenheim W. The spine in osteogenesis imperfecta: a review of treatment. *Connect Tissue Res*. 1995;31:S59–63.
11. Soultanis KC, Payatakes AH, Chouliaras VT, Mandellos GC, Pyrovolou NE, Pliarchopoulou FM, et al. Rare causes of scoliosis and spine deformity: experience and particular features. *Scoliosis*. 2007;2:15.
12. Watanabe G, Kawaguchi S, Matsuyama T, Yamashita T. Correlation of scoliotic curvature with Z-score bone mineral density and body mass index in patients with osteogenesis imperfecta. *Spine*. 2007;32:488–94.
13. Daly K, Wisbeach A, Sanpera JR, Fixsen JA. The prognosis for walking in osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg Br*. 1996;78:477–80.
14. Weintrob J. Orthotic management for children with osteogenesis imperfecta. *Connect Tissue Res*. 1995;31:S41–3.
15. Cole WG. *Upper extremity problems in OI: Think function or cosmesis. Proceedings of the 7th International Conference on Osteogenesis Imperfecta*. Canada: Montreal; 1999.
16. Binder H, Conway A, Gerber L. Rehabilitation approaches to children with osteogenesis imperfecta: a ten-year experience. *Arch Phys Med Rehabil*. 1993;74:386–90.
17. Kokavec M, Novorolský K, Pribilincová Z. Role of an interdisciplinary approach in the healing of long bone fractures in patients with osteogenesis imperfecta. *Acta Chir Orthop Traumatol Cech*. 2008;75:185–9.
18. Gerber LH, Binder H, Weintrob J, Grange DK, Shapiro J, Fromherz W, et al. Rehabilitation of children and infants with osteogenesis imperfecta. A program for ambulation. *Clin Orthop Relat Res*. 1990;251:254–62.
19. Bleck EE. Nonoperative treatment of osteoporosis imperfecta: orthotic and mobility management. *Clin Orthop Relat Res*. 1981;159:111–22.
20. Harris GF, Smith PA. *Pediatric gait: A new millennium in clinical care and motion analysis technology*. NJ: Piscataway; 2000.
21. Binder H, Hawks L, Graybill G, Gerber L, Weintrob JC. Osteogenesis imperfecta: rehabilitation approach with infants and young children. *Arch Phys Med Rehabil*. 1984;65: 537–41.
22. Yong-Hing K, McEwen GD. Scoliosis associated with osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg Br*. 1982;64:36–43.
23. Norimatsu H, Mayuzumi T, Takahashi H. The development of the spinal deformities in osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop Relat Res*. 1982;162:20–5.
24. Ozturk H, Unsaldi T, Oztemur Z, Bulut O, Korkmaz M, Demirel H. Extreme complications of Fixion nail in treatment of long bone fractures. *Arch Orthop Trauma Surg*. 2008;128: 301–6.