

“ENFERMEDAD DE LOS HUESOS DE CRISTAL”

Mi hijo tiene 13 años y ya es la tercera vez que se rompe un hueso en los últimos meses después de darse un pequeño golpe.

LA ENFERMEDAD

También conocida como osteogénesis imperfecta, es una dolencia congénita (por lo general de herencia autosómica dominante) que afecta principalmente a la síntesis del colágeno de los huesos, limitando la producción de masa ósea. ¿Consecuencias? Huesos frágiles y deformes con tendencia a romperse, junto con otros síntomas que varían según la tipología de la enfermedad:

- Tipo I (la más común). El niño afectado es más bajo de lo normal y, según se acerca a la adolescencia, sufre deformidades óseas (arqueamiento de las piernas, pies planos, hiperlaxitud...) y una excesiva fragilidad de los huesos ante cualquier golpe; además, desarrolla sordera, y el blanco de los ojos se le colorea de azul oscuro. Los síntomas óseos se atenúan pasada la adolescencia, aunque las mujeres vuelven a padecerlos en la menopausia.
- Tipo II. Los síntomas suelen manifestarse ya desde la etapa intrauterina: el bebé nace pequeño y delgado, con la piel frágil (que puede desgarrarse durante el parto) y unos huesos eventualmente deformes o incluso rotos.
- Tipo III. Similar al tipo I, pero sus síntomas se manifiestan antes (desde el nacimiento o la lactancia), desarrollando con el tiempo deformidades progresivas más importantes. No hay sordera.
- Tipo IV. Su severidad es intermedia entre los tipos I y III. El niño no presenta coloración del blanco de los ojos (no tiene las escleróticas azules).

DIAGNÓSTICO

Son muchos los síntomas que revelan la enfermedad, pero para confirmarla hay que realizar estudios radiológicos. Las radiografías señalan la escasez de masa ósea (osteopenia), vértebras en forma de pez, deformidades, fracturas antiguas, arqueamiento de los huesos de las piernas, etc. Para concretar el tipo exacto de la enfermedad pueden practicarse análisis genéticos más sofisticados.

No existe un diagnóstico prenatal fiable, aunque las ecografías, radiografías y estudios bioquímicos fetales ayudan a diagnosticar los casos más graves. En las familias con historia familiar positiva puede hacerse asesoramiento genético.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

El pronóstico varía mucho según la tipología de la enfermedad. Con el tipo II, la forma más grave, los niños suelen fallecer precozmente, sobre todo por complicaciones cardiorrespiratorias; por el contrario, con el tipo I, la más leve (y más común), los afectados pueden tener una expectativa de vida casi normal.

No se conoce un tratamiento curativo. Pero mediante fisioterapia, ortopedia y cirugía pueden prevenirse y corregirse las fracturas y las deformidades. En ciertos casos, la prescripción de bifosfonatos puede atenuar la falta de masa ósea.

En los recién nacidos afectados se recomienda usar colchón y almohadas duras, y tener mucho cuidado a hora de moverlos, especialmente durante la higiene. 🍀