

Las ONG'S tienen la palabra

Las siglas de la asociación corresponden a la Asociación de Huesos de Cristal de España que se constituyó en diciembre de 1994.

La componen los afectados por Osteogénesis Imperfecta (O.I.), enfermedad que afecta a la correcta formación de los huesos. Actualmente la asociación cuenta con cerca de 110 familias asociadas.

Un afectado de O.I. puede llevar una vida feliz y plena como un miembro más de la sociedad, desarrollando un profesión y siendo una persona independiente.

¿QUÉ ES LA O.I.?

La osteogénesis imperfecta, O.I. es una rara enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo. Literalmente, O.I. significa formación imperfecta del hueso, lo cual denota la característica principal de la misma: fragilidad ósea.

CAUSAS

La osteogénesis imperfecta está ocasionada por un fallo en uno de los dos genes que codifican el colágeno I. El defecto influye en la producción de colágeno y en los diferentes tipos que se produce de mala calidad o de calidad normal pero en poca cantidad.

- Tipo I (leve): es el tipo más frecuente. Se transmite con carácter autonómico dominante, también por mutación espontánea. La fragilidad ósea limita la actividad física de estos pacientes por el riesgo de fracturas, no obstante las fracturas suelen reducirse después de la pubertad.
- Tipo II (forma letal prenatal): es la forma más grave. Se transmite con carácter autonómico recesivo. Es letal para el bebé; éste fallece por lo general en el útero, durante el parto o se-



AHUCE



**ASOCIACIÓN
DE HUESOS DE CRISTAL
DE ESPAÑA**

Lucía Vallejo Serrano
PRESIDENTA

manas después de éste, aunque hay descritos casos con supervivencia superior.

- Tipo III (forma deformante progresiva): forma intermedia. Se transmite con carácter autonómico dominante. El pronóstico es severo debido a la curvatura y fragilidad en las extremidades inferiores. Las escleróticas sólo son azules durante la lactancia. Es degenerativa.

- Tipo IV (moderada): forma intermedia. Se transmite con carácter autonómica dominante. Pronóstico leve o moderado. Al igual que la anterior, las escleróticas sólo son azules durante la lactancia.

SÍNTOMAS Y DIAGNÓSTICO

La O.I. afecta a todo el tejido conjuntivo, no solamente al hueso, a parte de las fracturas, presenta una serie de síntomas tales como curvatura en brazos, piernas, deformidades craneales, cara con forma triangular, estatura pequeña, luxaciones, pérdida de audición, dientes anormales, cansancio extremo, etc., teniendo en cuenta que no tienen que darse todas para su diagnóstico.

La O.I. es difícil de diagnosticar, muchos médicos no están familiarizados con ella. Es un mito que toda la gente con O.I. tiene las escleras azules,

sólo un cierto porcentaje con osteogénesis imperfecta las tiene de este color.

TRATAMIENTO

La enfermedad dura toda la vida del paciente, requiriendo cuidados en sus diferentes etapas. Empezaría por un especial cuidado y control antes del nacimiento, cuidados neonatológicos esenciales. También rehabilitación a edades tempranas ya que mantiene un buen nivel funcional y hace disminuir fracturas, fortaleciendo huesos y músculos.

En este mismo sentido, tratamiento médico; con bifosfonatos, útiles para la disminución del número de fracturas y con ello el aumento de la calidad de vida. Los más eficaces son los de segunda generación, tales como el alendronato, olpadronato, pamidronato y risendronato.

También se utiliza de forma combinada la hormona de crecimiento que mejora la actividad muscular y velocidad de crecimiento.

Por último, tratamiento quirúrgico, que consiste en el enclavado de los huesos largos afectados. Sobre todo en miembros inferiores.

PRÓXIMO CONGRESO

Los próximos días, 22, 23 y 24 de octubre tendrá lugar el XI Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta en el Camping Medieval Excalibur

Las experiencias y las ponencias de los médicos asistentes se podrán leer en la edición Online de nuestra revista "Voces de Cristal" (www.ahuce.org).

OBJETIVOS

- Consegir que la O.I se considere una enfermedad crónica para conseguir tratamientos de por vida como la fisioterapia.
- Proporcionar información a la población en general para mejorar el conocimiento sobre la O.I.
- Consegir un hospital de referencia para nuestra patología.
- Crear un Centro de Rehabilitación, donde atender a los afectados de todas las autonomías.
- Buscar e incentivar la investigación para posibles tratamientos.
- Intentar aportar soluciones a las incidencias de nuestros socios.
- Mantener estrechas relaciones con otras asociaciones nacionales e internacionales, sobre todo las europeas, a través de la Federación Europea (OIFE), de la que somos miembros de pleno derecho.
- Colaborar con organizaciones de personas con discapacidad por O.I. de todo el mundo para la realización de los fines anteriores.

AHUCE

C/ San Ildefonso, 8
28012 MADRID
Tfno: 91 467 82 66



Evitar accidentes es un trabajo en equipo

La seguridad es un deber de todos