



::Osteogénesis imperfecta (OI)

Sinónimos:

Enfermedad de Lobstein, enfermedad de Porak y Durante, enfermedad de los huesos de cristal

Definición:

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad rara vinculada a una anomalía de la matriz extracelular. La OI produce **una fragilidad ósea responsable de fracturas** potencialmente frecuentes y de una **hiperlaxitud articular variable**. La gravedad de esta afección varía enormemente de un individuo a otro. Las formas graves pueden estar acompañadas de deformación ósea y de déficit estatural. Las anomalías esqueléticas pueden asociarse a dentinogénesis imperfecta, escleróticas azules y/o sordera.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menú

Ficha para los servicios de ambulancias

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

Orientación

Interacciones medicamentosas

Precauciones anestésicas

Medidas preventivas para evitar agravamiento o complicaciones

Medidas complementarias y hospitalización

Números de emergencia

Documentación útil

Ficha para los servicios de ambulancias

Paciente afectado de osteogénesis imperfecta

[Descargue el formulario de la regulación en formato PDF \(botón derecho\)](#)

Sinónimos

- Enfermedad de Lobstein, enfermedad de Porak y Durante, enfermedad de los huesos de cristal

Mecanismo

- Anomalía estructural del colágeno (mutaciones de los genes COL1A1 y COL1A2)

Situaciones de urgencia

- Fracturas óseas (huesos largos, costillas, vértebras) durante un traumatismo por mínimo que sea.
- Esguinces por hiperlaxitud de los ligamentos.
- Hematomas espontáneos (fragilidad cutánea y vascular).
- Síndrome doloroso.

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- Analgésicos de nivel 1 (paracetamol).
- Vitamina D en dosis preventivas.
- Kinesioterapia de musculación moderada.
- Bifosfonatos (administración intravenosa, hospitalaria)

Precauciones

- No pasar por alto una fractura.
- Fragilidad particular del raquis cervical en ciertas formas.
- Desconfiar de un traumatismo (empujón, tracción en un miembro, impacto suave, contención, etc.), aunque sea mínimo, que pueda provocar una fractura o microfracturas.

Particularidades de la atención médica pre-hospitalaria

- Movilizar con prudencia en cualquier circunstancia.
- Organizar el traslado hacia el hospital y asesorar al equipo sanitario (contención, protección).
- Avisar al equipo de acogida hospitalaria sobre la llegada del paciente y su patología.
- Encargarse con eficacia del dolor: inmovilización y morfínicos.

Para saber más

www.orpha.net

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia y recomendaciones para el servicio de urgencias

Situación diagnóstica

El niño se presenta en el servicio de urgencias con un **síndrome doloroso que evoca una fractura, después de un traumatismo leve** en los huesos largos, las costillas o las vértebras.

En un niño pequeño, **un llanto inusual y/o la ausencia de movimiento espontáneo de un miembro** son signos de alerta que evocan una fractura.

Se pueden presentar dos situaciones:

- **La enfermedad ya está detectada**
 - **Preguntar si el paciente tiene un informe de recomendación de cuidados y de emergencias.** Allí figuran los elementos esenciales para una asistencia adaptada, especialmente sobre el dolor (escalas de dolor) y sus correspondientes medicamentos.
 - Evaluar la gravedad:
 - Qué **tipo de fractura** a priori; qué **tipo de OI**.
 - Criterios de gravedad y sospecha de complicaciones:
 - Fracturas de los huesos proximales (fémur y húmero).
 - Fractura de los dos huesos del brazo o de la pierna.
 - Fractura con desplazamiento.
 - Fractura vertebral.
 - Hematoma voluminoso.
 - Fracturas repetidas
 - Exámenes médicos y asistencia en urgencias: Ver punto 2.
- **La enfermedad aún no se ha detectado.**
 - Se evoca la fragilidad ósea ante el hecho de una fractura ocasionada por un traumatismo leve o la repetición de fracturas en un niño con escleróticas potencialmente azuladas. En presencia de fractura(s) “dudosa(s)” y de equimosis en un bebé, **no volcarse demasiado pronto hacia una sospecha de maltrato, sino que siempre hay que pensar en buscar signos asociados que evoquen una OI.** Escleróticas azules, dentinogénesis imperfecta, piel fina y translúcida, fragilidad capilar, huesos wormianos, antecedentes familiares de fracturas frecuentes.

Medidas terapéuticas inmediatas en caso de fractura

- En el domicilio y en los lugares de vida del paciente

Los primeros auxilios de urgencia siempre deben poder realizarse en el lugar de la fractura y sin demoras: **inmovilización y administración de analgésicos.**

- **Analgésicos**
 - Si el dolor es muy intenso desde el principio
La morfina utilizada en el momento oportuno no implica acostumbamiento ni dependencia, y no es peligrosa. Las familias deben contar con analgésicos adaptados, guardados en un lugar seguro (por ejemplo, guardados junto con el material de inmovilización), para poder proveerlos antes del traslado del niño al hospital.

Dar directamente **morfina por la boca: lo más rápido posible: 0,5 mg/kg** (máximo: 20 mg)
Morfina en jarabe Oramorph® Pipeta graduada de 2,5 a 10 mg. Una graduación = 0,5 mg.

Sevredo® comprimidos Existe de 5 mg y de 10 mg.
divisibles

Skenan® cápsulas (se pueden abrir) Existe de 5 mg, de 10 mg y de 20 mg.

En principio, después de la inmovilización (ver más abajo) el dolor disminuye. Luego pasamos al ibuprofeno + paracetamol. Si no es suficiente, asociar codeína a estos dos medicamentos.

Si el dolor sigue siendo intenso después de la inmovilización, continuar con la morfina 0,2 mg/kg cada 4 horas (consultar si el dolor persiste a pesar de todo). Una vez que el dolor disminuye, pasar a paracetamol + codeína.

- Si el **dolor** de la fractura es **moderado**:
Paracetamol + ibuprofeno sistemáticos +/- codeína (AMM a partir de 1 año)

Peso medicamentos

Hasta 10 kg. Apirectal® jarabe: 0,5 mg por kilo cada 4 horas.
+ paracetamol jarabe: 1 dosis por kg. / 6h.

A partir de 10 kg. Efferalgan codeína® (efervescente): ½ comprimido para 10 kg.; 1 comp. para 20 kg.

Si el dolor se alivia, continuar con las dosis mientras sea necesario.

Si el dolor no se alivia, administrar morfina (puede administrarse de inmediato si la codeína no surte efecto).

•

- **Inmovilización** (a realizar **después de administrar los analgésicos**)

- La movilidad anormal en la zona de la fractura es la principal causa de los dolores. **La inmovilización es el mejor analgésico.** La inmovilización facilita los desplazamientos y el eventual traslado a un servicio de urgencias y/o de radiología.
- **El material de inmovilización siempre debe estar listo y disponible.** Este material debe haber sido preparado por una persona cualificada del equipo médico hospitalario (kinesiólogos, médicos de reeducación, ortopedistas, etc.).
 - **En un miembro superior**, una férula que vaya desde el hombro hasta la mano y que mantenga el codo flexionado en ángulo recto. La inmovilización debe completarse con un vendaje del codo al cuerpo.
 - **En un miembro inferior**, la tablilla (de cartón) previamente recortada se coloca en forma lateral a lo largo del tórax y desciende hasta el pie.
- **Efectuar una leve tracción** regular y permanente en el eje del miembro, de un lado y del otro de la zona fracturada, para paliar la deformación, **antes de colocar el material de inmovilización.**
- Se verificará la sensibilidad, la coloración y el calor de la extremidad **para asegurarse de que no haya compresión vascular ni trastornos neurológicos.**
- Para muchas pequeñas fracturas sin desplazamiento (que el paciente y sus padres aprenden rápidamente a reconocer y no requieren cuidados complejos), estas férulas “caseras” suelen ser suficientes y serán conservadas hasta el alivio de los dolores (3 a 4 semanas).

- Asistencia hospitalaria

- **Evaluación ortopédica**
 - tipo de fracturas
 - tipo de OI

- **Analgésicos**
 - **En un centro de salud especializado, es posible:**
 - Recurrir al **tratamiento morfínico**: potencialmente intravenoso: 0,1 mg/kg (según el método de titulación) y luego 0,025 mg/kg cada 5 minutos hasta obtener una analgesia correcta, hueso por hueso, como se señala más arriba (morfina de liberación inmediata 0,5 mg/kg, más o menos seguida de dosis posteriores de 0,2 mg/kg).
 - Recurrir a los **bloques nerviosos** (tales como el nervio crural en las fracturas de fémur), siempre y cuando sean practicados por personal competente.
 - **Antes de extraer sangre**
 - Crema Emla®
 - **Antes de cualquier manipulación (radio, yeso)**
 - Mezcla de oxígeno-protóxido de nitrógeno (Kalinox®, Medimix®) sistemática
 - **Movilización con suavidad**, especialmente durante el examen radiológico.
- **Consolidación de la inmovilización**
 - **Asistencia ortopédica o bien quirúrgica** por las distintas técnicas de osteosíntesis. Si las deformaciones son importantes con fracturas frecuentes, se pueden realizar inserciones telescópicas. El objetivo de estas intervenciones debe ser paliar la fragilidad, impedir las deformaciones esqueléticas, permitir la verticalidad y brindar al niño mayor autonomía al liberarlo de cualquier aparato ortopédico.

Orientación

- **Dónde:** en un servicio de urgencias con unidad de ortopedia adaptada a la edad del paciente y, en la medida de lo posible, en el hospital que atiende a ese paciente, o bien en el hospital más cercano, con una colaboración óptima entre el equipo médico tratante y el centro competente más cercano.
- **Cuándo:** lo más rápido posible
- **Cómo:** (Cf. más arriba) **inmovilización** del miembro con una tablilla en su totalidad antes de cualquier movilización. **Movilización** con suavidad, especialmente durante el examen radiológico.
Asistencia al dolor con **analgésicos eficaces (morfínicos)**.

Interacciones medicamentosas

No existe contraindicación medicamentosa formal para esta afección, pero **resulta prudente evitar cualquier medicamento que presente un riesgo hemorrágico**, dada la fragilidad vascular asociada con la Osteogénesis Imperfecta.

Precauciones anestésicas

- **Precauciones durante la intubación**, por la fragilidad de la charnela occipital y del arco dental, potencialmente asociada.
- **Chequeo preoperatorio:** doble determinación del grupo sanguíneo, NFS plaqueta, TP y TCA, examen electrolítico (mayor riesgo de pérdida hídrica y de cetosis de joven), estudio

de la función plaquetaria por PFA si hay antecedentes de hemorragia.

- **Durante la intervención:** manipulaciones suaves, en especial durante la instalación o la intubación. Riesgo de lesión del húmero con el brazaletе del tensiómetro.
- Colocar **varias vías de acceso**, dado el **riesgo hemorrágico**.
- Seguimiento cotidiano de la cifra de hemoglobina durante 4 días en caso de osteotomía.

Medidas preventivas para evitar agravamiento o complicaciones.

- Uso de **analgésicos eficaces** desde el comienzo.
- **Verificación sistemática del raquis cervical** en las formas graves.

Medidas complementarias y hospitalización

- **Para todos los pacientes**
 - Es conveniente **ser muy prudentes durante toda manipulación**, en especial si es necesario desvestir al paciente.
 - Por supuesto, es importante **explicar con precisión las decisiones terapéuticas** y sus consecuencias para la vida cotidiana.
 - En el domicilio: traslado del paciente inmovilizado, prescripción de cama especial, si es necesario.
 - En hospitalización: etapas terapéuticas, duración aproximada.
- **Particularidades en los niños**
 - **Nunca inmovilizar bruscamente a un niño que llora o forcejea.** Todos los testimonios evocan la enorme angustia de los niños, muy fuerte con cada nueva fractura (que pueden contabilizarse por decenas, y hasta centenas).
 - Es esencial **brindar tranquilidad al niño** y explicarle las acciones efectuadas.
 - **Sostener bien el eje raquídeo del bebé:** sostenerlo por debajo de la cabeza y las nalgas manteniendo su espalda en el eje.
 - Procurar **un entorno seguro** (camas con barrotes cubiertos de espuma para evitar golpes, juguetes blandos, etc.).
 - **Los padres suelen ser los más aptos para saber cómo movilizar al niño y para señalar las acciones que no hay que hacer: su participación es esencial en la asistencia, incluso de urgencia.**

Números de emergencia

Dr. Manuel Díaz Curiel

Unidad de Enfermedades Metabólicas Óseas. Servicio de Medicina Interna. Fundación Jiménez Díaz. C/ Avenida Reyes Católicos 2, 28040 Madrid

e-mail: uriel@fjd.es

Tfno: +34915504919/ +34915504800 ext. 2335

Documentación útil

Forin V. Ostéogénèse imparfaite. Encyclopédie Orphanet y La Presse Médicale. Junio de 2007

Este documento ha sido elaborado gracias a la colaboración de Barbara Tourniaire (Hospital Trousseau), Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild y Martine Le Merrer (Hospital Necker-Enfants Malades) y Nicole Champavier (Association de l'Ostéogenèse Imparfaite).

Fecha de elaboración: 4 de junio 2008.

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Alexion.

