

ESTUDIO DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: SU ABORDAJE DEL TRATAMIENTO KINÉSICO Y/O FISIOTERAPÉUTICO

*Sandra Ximena Cancino Bonilla**

*Lorena Ramírez Cardona***

*Lic. Pablo Ignacio La Spina****

Fecha de Recepción: 04 de Noviembre de 2011

Fecha de Aceptación: 04 de Diciembre de 2011

RESUMEN

El presente artículo tiene como objetivo reconocer los procesos fisiopatológicos de la Ontogénesis Imperfecta (O.I.), así como el tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico, tanto dirigido el niño como al adulto afectado. El artículo que se desarrolla a continuación es una revisión bibliográfica, que parte de la fisiopatología con un énfasis en el manejo kinésico y/o fisioterapéutico, en donde se evidencia la evaluación integral del paciente, que conlleven al planteamiento de los objetivos en el paciente. El tratamiento para los pacientes con O.I. (constituido por un equipo interdisciplinario al que se le suman los padres y cuidadores) está basado en una triada conformada por la terapia kinésica y/o fisioterapéutica, el tratamiento farmacológico y el equipamiento ortésico; con el fin de evitar la atrofia muscular, debilitamiento por la inmovilización y el aumento de la osteoporosis.

Palabras clave: Osteogénesis Imperfecta, Fracturas, Dolor, Terapia, Ejercicio, Propiocepción, Colágeno, Equipamiento Ortésico.

* Estudiante de 5to Año de la Carrera de Licenciatura en Kinesiología y Fisiatría Fundación H. A Barceló, Argentina. e-mail: ximenacancinob@hotmail.com

** Fisioterapeuta, Universidad del Rosario; Especialista Ejercicio Físico para la Salud, Universidad del Rosario; Estagario CELAFISCS Brasil; Magíster en Educación, Universidad Pontificia Universidad Javeriana; Doctoranda Ciencias de la Salud. Fundación H. A. Barceló, Docente Titular Metodología de la Investigación, Docente Maestría Gerontología Clínica, Coordinación Trabajos de Investigación Final, Carrera en Kinesiología y Fisiatría, Fundación de kinesiología, Fundación H. A. Barceló, e-mail: lorenaramirez1218@yahoo.com

*** Licenciado Kinesiólogo y Fisiatra, Universidad de Buenos Aires UBA, Docente Adscrito a la Facultad de Medicina. UBA, Profesor Titular. Cátedra Terapéutica Kinefisiátrica en Ortopedia, Traumatología y Reumatología, Instituto Universitario de Ciencias de la Salud. Fundación H. A. Barceló, e-mailsemio_traumato_b@yahoo.com.ar

STUDY OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA: HIS APPROACH TO THE TREATMENT KINES AND / OR PHYSICAL THERAPIST

ABSTRACT

This article aims to recognize pathophysiological processes Ontogenesis Imperfecta (OI) and physiotherapy treatment and / or physical therapy directed both the child and the adult involved. The article then develops a literature review that part of the pathophysiology with an emphasis on physiotherapy management and / or physical therapy, where evidence of the comprehensive assessment of the patient, involving the approach of the objectives in the patient. Treatment for patients with O.I. (made by an interdisciplinary team that we add parents and carers) is based on a triad of kinesics therapy and / or physical therapy, drug therapy and orthotic equipment, in order to avoid muscle atrophy, weakness and immobilization and increased osteoporosis.

Key words: Osteogénesis Imperfecta, Fractures, Pain, Therapy, Exercise, Proprioception, Collagen, Orthotic Devices.

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (O.I.) conocida como la enfermedad de los huesos quebradizos o huesos de cristal. Farreras y Rozman (1996, p 1043) la definen como los “procesos hereditarios del tejido conjuntivo que cursan con fragilidad ósea”. Según Tau (2007), la incidencia de la enfermedad es de 1/10.000 a 1/20.000 nacidos. El Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades músculo esqueléticas y de la Piel (NIAMS, 2009) manifiesta que al 20.000 a 50.000 personas en los Estados Unidos tienen O.I. Dada la naturaleza de la enfermedad es importante conocer los mecanismos de fractura, periodos de recuperación, tratamientos y exámenes realizados. El objetivo de esta investigación es conocer las distintas propuestas de tratamientos kinésicos y/o fisioterapéuticos para prevención de fracturas en pacientes con osteogénesis imperfecta. Este trabajo se despliega a partir del estudio clínico de la enfermedad, clasificaciones, signos y síntomas, diagnósticos diferenciales, exámenes y métodos complementarios, diagnóstico y pronóstico de la enfermedad, además del estudio y compilación de los tratamientos kinésicos y/o fisioterapéuticos existentes para la O.I.

La revisión bibliográfica reúne datos cualitativos de la osteogénesis imperfecta, donde se busca captar y

compilar algunas consideraciones, mediante la revisión los trabajos realizados en el tratamiento de la terapia kinésica y/o fisioterapéutica, se busca entender y completar algunos parámetros básicos del conocimiento de la O.I., como es la definición de la enfermedad, la clasificación, las características clínicas, el diagnóstico y el pronóstico, además de tratamientos fisioterapéuticos (kinésicos). El contenido de esta investigación es de carácter informativo y está apoyado de publicaciones libros, textos monografías, tesis, casos clínicos, notas clínicas, artículos de referato y/o indexados.

Pattekar (2003), presenta la osteogénesis imperfecta autosómica dominante, la cual surge de una anomalía bioquímica y morfológica en la formación de colágeno. La presentación tiene amplio rango de edades, desde la vida intrauterina hasta la adultez, la forma de expresión es variable, por lo cual a veces en los casos leves, el diagnóstico escapa de la comunidad médica. Lorente, Bonete y Sotorres (2000), afirman que es un trastorno que limita la capacidad funcional de los pacientes en grado variable, hasta llegar, en algunos casos, a impedir la marcha. Galbán y De Pace (2010), aseguran que las nuevas presentaciones de O.I. han obligado a redefinir la enfermedad. Hoy se acepta que todo paciente con O.I. tiene fragilidad ósea asociada a alguna alteración

genética, pero no necesariamente se afecta la síntesis de colágeno tipo I.

El término “osteogénesis imperfecta” aparece por primera vez en la literatura médica en 1849, cuando W. Vrolik describe el caso de un recién nacido con múltiples fracturas y huesos wormianos (Baljet, 2002). Eddowes en 1900, la denominó como síndrome de las escleróticas azules, mientras que Looser en 1906 establece la clasificación de congénita y tardía. Van der Hoeve en 1918 describió la enfermedad como síndrome heredado. En 1970 Sillence y su equipo de investigadores en Australia desarrollaron el sistema de “tipos” que está actualmente en uso (Belgian Bone Club, 2002). En año 2004, Glorieux publica una extensión de la clasificación de Sillence, añadiendo tres tipos más, basado en hallazgos clínicos, radiológicos, morfométricos y moleculares. Sillence y Rimoin (1978), reconoce que hay más tipos (Trece). La tendencia actual es tratar de clasificar la O.I. según la ubicación de las alteraciones genéticas que determinan con mayor precisión la evolución y el pronóstico de cada paciente (Lazala y Solaque, 2009).

Según NIAMS (2009) la mayoría de los casos (85 a 90 %) son causados por un defecto genético dominante. Por consiguiente, la osteogénesis imperfecta se caracteriza por que el paciente posee una insuficiente cantidad de hueso, delgadez cortical y baja cantidad de hueso trabecular. (Gómez, Lara y Álvarez, 2011).

Según los tiempos de consolidación de la fractura, Plotkin (2005) agrega que las personas con O.I. fabrican toda la cantidad el hueso que deberían, pero este es defectuoso, además señala que las fracturas de un afectado curan con los mismos tiempos que las de cualquier persona que no esté afectada con la enfermedad. Lo que si influye en la persona con O.I. es el círculo vicioso dado por los tiempos de inmovilización y repetidas fracturas, lo que genera un hueso más débil y más propenso a las mismas.

La clasificación más aceptada ha sido la de Sillence y Rimoin (1978) que está basada en el modo de transmisión autosómica dominante o recesivo y permite

predecir su comportamiento clínico. Recientemente se han descubierto otras variantes de la enfermedad, esta última clasificación es conocida como la de Sillence, Glorieux y Ward citados por Galbán y De Pace (2010):

Tipo I: Se caracteriza por ser la más leve y menos deformante; presentan escleras azules; fracturas ocasionales, talla final normal o con ligero retraso del crecimiento (Plotkin y Glorieux, 2001). La mutación es a menudo el alelo nulo COL1A1 que causa una reducción de 50% de la cantidad de colágeno tipo I (Tau, 2007). Son además transmitidas por herencia autosómica dominante (HAD), con una incidencia de 1/30.000 nacidos vivos (Bouthelie y González, 2002).

Tipo II: Plotkin y Glorieux (2001), la describen como el tipo más severo, la mayoría, los pacientes fallecen en el período perinatal. Es de herencia autosómica dominante, mutaciones de novo o por mosaiquismo de los padres con una incidencia de 1/20.000-1/60.000 nacidos vivos (Bouthelie y González, 2002).

Tipo III: son afectados moderadamente a severamente, presentan cara triangular, baja estatura y dentinogénesis imperfecta (Plotkin y Glorieux, 2001). Presentan fracturas, microcefalia relativa, deformidades óseas progresivas, dolor crónico e incapacidad funcional. Las escleras pueden ser azules al nacer y luego se normalizan, no existe sordera. Recurren con mayor frecuencia a correcciones ortopédicas (Tau, 2007). La expectativa de vida está supeditada a las deformaciones torácicas y ocurrencia de neumonías a repetición. Son de herencia autosómica dominante (Bouthelie y González, 2002).

Tipo IV: Grupo heterogéneo, presentan fracturas al nacer y posnatales, deformidades óseas de extremidades moderadas o leves, escoliosis, laxitud de ligamentos, dolor crónico y talla final baja (no siempre). Mejoran sus síntomas con la pubertad. Las escleras son azules al nacer y luego muestran una apariencia normal (Plotkin y Glorieux, 2001). El subtipo IA sin alteración de la dentinogénesis y la IB con alteración

de la dentinogénesis. La sordera es rara en este grupo. Bouthelier y González (2002) afirman que son de HAD o mutaciones de novo frecuentes.

Tipo V: Con frecuencia desarrollan enormes callos de reparación alrededor de fracturas. Presentan calcificación de la membrana inter ósea entre el cúbito y el radio (Plotkin y Glorieux, 2001). Bouthelier y González (2002), establecen que es de HAD, además no se alteran las escleras ni la dentinogénesis. Tau (2007), afirma que aún se desconocen las mutaciones que las originan, las cuales no estarían relacionadas con el gen del colágeno tipo I.

Tipo VI: Este grupo presenta escoliosis y se distingue sólo histológicamente por la acumulación de tejido osteoide en el tejido óseo (Tau, 2007). Es clínicamente similar tipo IV. Esta ligeramente elevado del nivel de fosfatasa alcalina con una apariencia de hueso en el microscopio distintivo de “escamas de pescado” (NIAMS, 2007). Son diagnosticados por biopsia ósea. Se desconoce si esta forma se hereda de manera dominante o recesiva.

Tipo VII: Tau (2007) establece que desconocen las mutaciones que las originan, las cuales no estarían relacionadas con el gen del colágeno tipo I. Presentan húmeros y fémures cortos, y coxa vara, son semejantes clínicamente a los del tipo IV, además la forma de herencia es recesiva con mutación en el gen CRTAP (NIAMS, 2009).

Tipo VIII: son similares a O.I. Tipo II o III a excepción de esclerótica blanca. Es causada por la ausencia o deficiencia severa de la actividad proil 3-hidroxilasa debido a mutaciones en el gen LEPRE1 (NIAMS, 2007).

En cuanto a las características clínicas, la osteogénesis imperfecta es un trastorno muy variable, los pacientes con O.I. presentan otras alteraciones, además de la fragilidad ósea (NIAMS, 2007).

Las fracturas, se constituye la característica principal de la enfermedad, suelen ser fracturas cerradas

ya que en su mayoría son ocasionadas por traumas de baja energía (Galbán y De Pace, 2010). Las deformidades se producen por dos mecanismos como secuelas de fracturas o por fracturas incompletas. Otras deformaciones son coxa vara, deformidad en valgo de la tibia (Galbán y De Pace, 2010), pectus carinatum o pectus excavatum, escoliosis, cifosis (NIAMS, 2007) Ishikawa, Kumar, Takahashi y Homma (1996) reportaron una incidencia de escoliosis de 68% y de cifosis de 41%. Los pies planos son comunes en O.I. y deformidades craneales (Galbán y De Pace, 2010). Algunos pacientes con O.I. presenta anomalías dentales desde el momento de la erupción con coloración azulada o café, que no mejoran su apariencia al ser lavados (Gallardo, Villegas, Cadena, De la Teja y Angel, 1999) Se pueden presentar problemas nutricionales por dificultad para masticar, falta de apetito debido a dolor crónico, hiper-metabolismo crónico, que aumenta el gasto calórico (Galbán y De Pace, 2010).

Estos pacientes a menudo se quejan de dolor de espalda y caderas, esto es resultado de fracturas por compresión de la columna vertebral, escoliosis o deterioro de la articulaciones (NIAMS, 2007).

Así mismo, la alteración del colágeno tipo I produce laxitud moderada de los ligamentos, pero rara vez compromete la función (Galbán y De Pace, 2010). En cuanto a los ojos y oídos, se presenta la coloración azulada de las escleras, según Sillence y Rimoin (1978) es el signo más conocido de la O.I, después de la fragilidad ósea. En algunos tipos la intensidad del color azul se desvanece en la adolescencia y edad adulta. La pérdida de audición puede comenzar en la edad adulta joven (NIAMS, 2007).

Respecto al sistema cardiovascular, tejidos y hemostasis, los tejidos vasculares son ricos en colágeno, por lo que la afectación de este sistema es mayor que en la población normal. Las mutaciones en los genes del colágeno pueden predisponer a las personas con aneurisma de la aorta (NIAMS, 2007). Existen en los pacientes con O.I. un incremento de la fragilidad capilar lo que ocasiona una marcada tendencia a tener hematomas con facilidad. (NIAMS, 2007).

Según la NIAMS (2007), el desarrollo motor grueso puede ser retrasado debido a las fracturas y/o hipotonía. La inteligencia es normal. La hipercalciuria se presenta a menudo y es directamente proporcional a la gravedad de la OI, no afecta la función renal (Galbán y De Pace, 2010). Ghert, Allen, Davids, Stasikelis y Nicholas (2003), establecen que los pacientes con O.I. presentan signos como hiperhidrosis, elevación de la temperatura corporal, taquicardia e intolerancia al calor. La NIAMS (2007) añade que el estado hipermetabólico es común en O.I. y síntomas incluyen sudoración excesiva, mayor consumo de oxígeno, niveles elevados de tiroxina.

Debido a que la clasificación de la osteogénesis imperfecta es compleja y aún existen tipos que no han podido clasificarse (Harrison, Tinsley, Fauci, Braunwald, Kasper, 2005), el diagnóstico está basado en los criterios clínicos y deben excluirse otras posibles enfermedades (Lazala y Solaque, 2009). La NIAMS (2007) afirma que puede ser difícil hacer un diagnóstico clínico de las formas más leves de O.I. por ello es importante la remisión con un especialista como genetista, ortopedista, o endocrinólogo con experiencia clínica.

Respecto al diagnóstico diferencial se presenta el maltrato infantil, estado anémico, escorbuto, malnutrición, deficiencia de vitamina D, baja ingesta de calcio, el uso de drogas como la heparina y los esteroides, alcoholismo, senilidad, hiperparatiroidismo, enfermedad de Cushing, neoplasias entre otras (Carvajal e Iturriaga, 2007).

En cuanto al diagnóstico prenatal, el ultrasonido prenatal permite identificar las osteogénesis tipo II a 14 a 16 semanas de gestación, y la tipo III entre la 16 y 18 semanas, las formas más leves de la enfermedad no suelen descubrirse hasta más tarde, incluso no se aprecia hasta el nacimiento o después. Otras pruebas son los análisis de células fetales y/o placentarias, examen del tejido coriónico, la amniocentesis (Carvajal e Iturriaga, 2007).

En relación a los laboratorios, no existe un parámetro de laboratorio que de un diagnóstico en O.I.

(Carvajal e Iturriaga, 2007). Algunos exámenes son: prueba del colágeno molecular ácido desoxirribonucleico (ADN), prueba bioquímica del colágeno. Los análisis de sangre que no sean para la prueba de ADN no son concluyentes el diagnóstico de O.I. Mediante las pruebas de sangre y orina pueden descartar otras condiciones (NIAMS 2007).

Respecto a los marcadores bioquímicos del metabolismo óseo, Existe disminución de los marcadores de formación y resorción ósea, pero en las formas graves predomina la resorción; (Bouthelier y González, 2002).

En las forma grave, la densidad mineral ósea (BDM) es baja o muy baja, pero algunas forma muy leves de O.I. pueden tener BMD normal (Bouthelier y González, 2002). Algunas medidas DEXA pueden resultar engañosas debido a las deformidades esqueléticas o por la estatura del paciente. Las personas que más se pueden beneficiar de estas pruebas son las pertenecientes al tipo I. La densitometría se suele realizar una vez al año en los adultos (Asociación de huesos de Cristal de España 2007). Hay algunos problemas técnicos que son importantes conocer de la densitometría. Las máquinas están diseñadas para marcar el "T-Score", que significa comparar una población determinada sobre unos parámetros normales. De esta forma, los que tienen una patología o son de un tamaño menor pero con una edad determinada están en desventaja, lo mismo ocurre con los pacientes con O.I. o niños. Por este motivo, con niños no se usa este "Score T". El dato que debemos valorar es el "Z-Score" (Plotkin, 2005).

En los rayos X, pueden observarse en las metafisis y epífisis de los huesos largos imágenes similares a "palomitas de maíz". Cerca de las láminas de crecimiento se observan zonas radiolúcidas redondeadas con bordes escleróticos, hay una desmineralización generalizada, presentan además una cortical delgada y una esponjosa pobremente trabeculada. El cráneo presenta forma de hongo, bóveda muy delgada; (Valenzuela, Zarate y Salvatierra, 2007). En muchas ocasiones, las micro fracturas no son visibles a rayos x inmediatamente después de la lesión, y se

hacen visibles cuando se forma el callo de fractura una o dos semanas más tarde (Asociación de huesos de cristal en España, 2007). La radiografía lateral de la columna vertebral se sugiere que ser realizada al menos cada dos años (Monti, Mottes, Fraschini, Brunelli, Forlino, Ventury, Doro, Perlini, Cavarzere y Antoniazzi, 2010).

El estudio genético permite una mejor comprensión de las diversas formas de O.I., obtener un potencial diagnóstico prenatal. El enfoque genético es complicado debido a la gran longitud de la molécula de colágeno. Hay más de 800 mutaciones se han descubierto en los genes COL1A1 y COL1A2, que se encuentran en los cromosomas 7 y 17. Menos del 10 por ciento de los casos de O.I. se cree que es causada por mutaciones en los genes recesivos en la vía de colágeno. Hay algunas formas raras de O.I. para los que la causa genética es aún desconocida (NIAMS, 2007).

En cuanto al vínculo entre la O.I. y la osteoporosis, las personas con O.I. pueden tener una menor densidad de hueso de lo normal. En la osteoporosis, el hueso es normal pero hay menos hueso de lo que debería haber. Muchos de los síntomas de la osteoporosis juvenil son similares a los de la O.I., la osteoporosis, puede desaparecer por completo, mientras que la O.I. no se cura (NIAMS, 2007).

Según la NIAMS (2007), el pronóstico para una persona con O.I. varía considerablemente en función del número y la gravedad de los síntomas. Muchos pacientes se convierte en miembros productivos de la sociedad, por lo que la combinación de un adecuado desarrollo físico y mental y adecuada terapia, generan oportunidades para una vida satisfactoria (Monti y colaboradores, 2010).

El tratamiento fisioterapéutico (kinésico) requiere del trabajo de un equipo interdisciplinario constituido por médicos ortopedistas, endocrinólogos, pediatras, personal de enfermería especializado, terapeutas ocupacionales. Es importante tener en cuenta la inclusión de la las familias o cuidadores (Maldonado, 1999). El tratamiento debe tener un

manejo integral, se recomienda iniciar con un programa estructurado intensivo de ejercicios, que promuevan la deambulacion autónoma, asegurándose lograr una buena posición y alineación postural, se debe evaluar también la posibilidad del uso de equipamiento ortésico (Gómez, Lara y Álvarez, 2011). Es importante procurar que los pacientes posean tanto como sea posible una formación educativa y actividades con un entorno social sin la enfermedad, evitando una desproporcionada protección.

Respecto al manejo kinésico y/o fisioterapéutico seguro en niños(as) y adultos con O.I., desde el inicio se debe establecer una relación profesional-paciente, en donde se busca una retroalimentación constante en la intervención, particularmente en la terapia kinésica con niños con O.I., se debe contar con la participación de padres o cuidadores, con el propósito de disminuir el temor y estrés que le genera el aceptar ayuda de un desconocido. Conviene evitar actividades que impliquen alto impacto como saltar, girar e incluso contacto con otras personas (NIAMS, 2007). Para trasladar al paciente con O.I. con mayor seguridad se sugiere no ser levantado por las axilas o por el tórax, ya que se podrían provocar luxaciones o fracturas a nivel de la parrilla costal o de la articulación escapulo humeral. Es recomendable en niños(as) cuando se encuentren en decúbito, tomarlos en bandeja desde cadera y sujetar la cabeza levantándolo en bloque con un movimiento firme pero suave. (Maldonado 1999).

El tratamiento debe ser precoz para evitar que se sumen a las características de la enfermedad los efectos del envejecimiento (Forlino, Cabral, Barnes y Marini, 2011) El objetivo es: prevenir la refractura, promover la deambulacion e integración familiar en el tratamiento (Bleck, 1981), mejorar la percepción para así identificar la presentación de fracturas, mejorar y conservar rangos articulares, evitar contracturas, posiciones viciosas, disminuir el dolor. Lograr mayor independencia, confianza y estabilidad en los movimientos. Es importante determinar las capacidades del paciente, los objetivos del paciente, especificar las restricciones o limitaciones, definir qué equipos o tratamientos están disponibles (NIAMS, 2007).

La valoración física es primordial para el desarrollo de la terapia, se evalúa el sistema óseo (columna vertebral), la funcionalidad motriz: escala de Bleck (Bleck, 1981), la valoración muscular: escala de Kendall (Suskauer, Cintas, Marini y Gerber, 2003), el dolor: escala verbal análoga (Gómez et al, 2011), la laxitud ligamentaria: escala de Beighton (Cheung y Glorieaux, 2008), fuerza muscular: escala de la fuerza del Medical Research Council o con un dinamómetro de mano. Otras pruebas son la de capacidad cardiopulmonar, las variables antropométricas (Fano, Rodríguez, Del Pino, Buceta y Obregón, 2010), la: escala de BAMF (Cintas, Siegel, Furst, Gerber, 2003). La escala de CHAQ (Singh, Athreya, Fries, Goldsmith, 1994).

Respecto al seguimiento de los estudios complementarios, se sugiere evaluar parámetros metabólicos del hueso. Estos exámenes deben ser realizados dos veces al año, mientras que las mediciones de masa ósea (medida por DEXA), dependerán de la gravedad y la edad de los pacientes. Desde la infancia hasta la edad adulta, la radiografía lateral de la columna vertebral es un examen útil para el seguimiento (Monti y colaboradores, 2010). Se deben realizar pruebas de función pulmonar cada 2 ó 3 años, dependiendo del grado de escoliosis o deformidad en el pecho. (NIAMS, 2007).

La terapia kinésica y/o fisioterapéutica, debe tener una acción sinérgica con el tratamiento farmacológico (Plotkin y Glorieux, 2001) “Debido a la escasa información encontrada en la literatura científica referente a las pautas para un tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico adecuado en este tipo de pacientes, las líneas de tratamiento que se siguen en la actualidad están basadas en métodos empíricos” (Carratalá, Lerma y Alonso, 2004 p.13). Se debe tener en cuenta las posibles carencias de la movilidad física, intolerancia la actividad, la limitación para realizar actividades recreativas, el autocuidado, alteraciones del crecimiento y desarrollo (Maldonado, 1999). La terapia kinésica realizada a temprana edad fomenta la autonomía, reduciendo las caídas (Forin, 2007). El tratamiento no debe limitarse a las “horas de terapia” se debe buscar que el paciente realice algún tipo de movilización durante el día fuera de la terapia.

Fortalecimiento muscular y movilidad: La práctica de ejercicios de fortalecimiento deben seguir una progresión, las cargas utilizadas inicialmente deben ser las del peso del paciente. La movilidad debe ser diaria, a una velocidad lenta para dar tiempo a que se relajen los músculos, (Fernández, 1999). Deben evitarse la movilización pasiva dada la fragilidad ósea (King, 2001). En aquellos casos cuya deformidad impida la colaboración activa del paciente, se podrá realizar de forma pasiva o activo-asistida (Carratalá, Lerma y Alonso, 2004). Las elongaciones musculares se realizan mediante movilizaciones pasivas suaves (Slongo, Kehre, Braga y Rudeberg, 1989). Estas maniobras deben realizarse con cuidado ya que pueden generar nuevas fracturas es por esta razón que algunos autores consideran como una contraindicación estricta (Binder, Conway, Hanson, Gerber, Mariani, Berry y Weintrob, 1993).

Los ejercicios isométricos son los más aptos en el mantenimiento o el fortalecimiento muscular, pueden realizarse aun cuando el paciente este inmobilizado (Stöffel, 2004). Realizar actividades con descarga de peso como gatear, incorporarse, caminar, subir escaleras, caminata por rampas (Vitale, 2007). Es muy importante la progresión de los cambios de decúbito porque permiten el control cefálico, los cambios de posición no sólo fortalecen los diferentes grupos musculares, sino también ayudan a prevenir las contracturas, malformaciones que pueden limitar la movilidad y aumentar el dolor (Asociación Huesos de Cristal de España, 2003). Las transferencias son esenciales para integrar el movimiento activo, se pueden practicar los pasajes de la silla de ruedas a la cama (Shriniers Hospitals for Children de Canadá, 2010).

El entrenamiento con pesas deben ser con cargas livianas y progresivos, evitando generar algún tipo de palanca, también se pueden realizar levantamientos del cuerpo con los brazos, cuidando codo y muñecas (Binder, Conway, Hanson, Gerber, Mariani, Berry y Weintrob, 1993). Además pueden utilizarse máquinas de peso y participar en la aptitud funcional Los ejercicios de fortalecimiento de la pelvis promueven la estabilidad de la marcha (Fundacion de Osteogé-

nesis Imperfecta, 2003) desarrollando la fuerza de los músculos de la cadera, glúteos cuádriceps y abductores (Stöffel, 2004). En caso de una O.I. tipo I o IV se puede sugerir usar pesas ligeras o bandas de resistencia puede ayudar a la fortalecimiento muscular, los ejercicios de resistencia pueden mejorar la fuerza, el equilibrio y la flexibilidad (Zehr, 2010).

Ejercicios de bajo impacto: Se recomiendan los ejercicios con equipos de gimnasio que son de bajo impacto como elípticas, escaladora y cinta de correr. La elíptica genera menor estrés para las rodillas, caderas y espalda, debe usarse con buena postura para ayudar a asegurar un entrenamiento más eficaz, manteniendo la contracción los músculos abdominales y glúteos (Laskowski, 2011). Zehr, (2010) se propone hacer uso de máquinas de bajo impacto durante 30 minutos a una hora, tres o cuatro días a la semana.

Bipedestación y marcha: Desafortunadamente, la deambulación autónoma y/o independiente está más allá de la capacidad de algunos individuos afectados debido a la fragilidad del hueso y deformidades. En estos casos, el objetivo del tratamiento es proporcionar movilidad activa fuera del equipo de ayudas para la movilidad como por ejemplo la silla de ruedas, de esta manera para lograr la independencia (Monti y colaboradores, 2010). Una vez lograda la bipedestación se utilizan las barras paralelas como elemento de asistencia (Galbán y De Pace, 2010). Debido a la laxitud de los ligamentos de los pies, hay una tendencia a pies planos en pacientes con O.I. El tratamiento temprano evita la deformidad y mejora el confort y la resistencia. Un programa de kinesio- logía y/o fisioterapia para fortalecer los pequeños músculos de los pies puede ser útil, como el caminar sobre la arena, tomar objetos con los dedos de los pies, aplicar leves resistencias ante la dorsiflexión plantar.

Trabajo postural y propioceptivo: En pacientes O.I. se ha visto que la percepción de su cuerpo esta distorsionada. Por lo general hay deformaciones y desajustes posturales que son negados (Stöffel, 2004). El ejercicio consiste en el aprendizaje de la postura, así

como estimular la sensibilidad, se puede aprovechar la terapia respiratoria en el manejo de la adquisición de posturas. Los ejercicios frente al espejo permiten autocontrol postural (Krömer, Lehmann, Krieger, Fels y Petersen, 2004). Carratalá, Lerma y Alonso (2004), indican que se pueden realizar ejercicios propioceptivos y de desarrollo neuro-perceptivo-motriz mediante técnicas como Kabath, ejercicios de cadena cerrada con balones terapéuticos, bandas, etc. La integración neuro motriz debe ser acorde con el desarrollo natural (Galbán y De Pace, 2010). Se debe Incrementar la sensibilización de palmas de las manos y plantas de los pies usando elementos con distintas texturas como cremas de afeitar, lentejas, porotos de esta manera estimulamos los receptores ubicados en estas zonas (Krömer y colaboradores, 2004).

Equilibrio y coordinación: Conviene implementar algunos conceptos kinésicos y/o fisioterapéuticos de Bobath. Algunos kinesiólogos han confirmado el éxito en terapias a Vojta, cuya aplicación ha sido cuestionada, dado el que algunos autores lo tienen la O.I. como contraindicación para su aplicación (Stöffel, 2004).

Tratamiento en el agua: Los ejercicios en el agua puede comenzar durante la lactancia promoviendo el pataleo (Semler y Petersen, 2009). Debe haber un plan para entrar y salir de la piscina, debe contar con la ayuda de con flotadores, chalecos de flotación, uso de calzado con suela anti resbalante, esto depende de la deformación que tenga paciente en miembros inferiores. La progresión de los ejercicios va a ir desde la carga de peso bipodal hasta la monopodal, desarrollo del equilibrio; caminatas por escaleras, deslizamientos laterales, caminatas con el agua (King, 2001). En pataleo libre, deberemos prevenir que no pasen del rango articular solo seguiremos el movimiento espontáneo y activo poniendo “un tope” o una moderada resistencia (Duarte, 2009). Se recomienda realizar la terapia con una frecuencia diaria, en un tiempo mínimo de 45 minutos a una temperatura de 32 grados centígrados, teniendo en cuenta que la duración de la terapia va a variar de acuerdo a la progresión del paciente. La terapia en el agua es ideal para pacientes pos quirúrgicos (Lencsér, 2010).

Tratamiento de la escoliosis: La kinefilaxia y el tratamiento de la escoliosis existente busca una formación eficiente del tronco, además del acompañamiento ortésico y de cuidado postural. Los ejercicios de espalda se pueden realizar con la posición lateral, esta posición permite mayor fuerza a los músculos estabilizadores. Asimismo se pueden entrenar los músculos abdominales desde la posición supina con las rodillas flexionadas de esta manera las piernas se utilizan como una fuerza de palanca corta, por su parte en pacientes con escoliosis severa son necesarios realizar controles de los parámetros respiratorios (Wang, Yang y Alba, 1994).

Otras alternativas: El uso del plataforma vibratoria, Galileo ha arrojado un enfoque prometedor para mejorar la movilidad, la fuerza muscular y aumento de la circulación (Semler, Fricke, Vezyroglou, Stark, Stabrey y Schoenau, 2008). El equipo Lokomat, es un dispositivo robótico diseñado con el fin de documentar y mejorar la capacidad para caminar a los pacientes con O.I. (Semler y Petersen, 2009). El calor y hielo, las duchas o compresas calientes pueden remitir el dolor crónico. Es empleado con este mismo fin la estimulación eléctrica (Osteoporosis Report, 1996). Masajes y terapias de relajación se emplean con el fin de también mitigar el dolor (OIF, 2007).

Equipamiento ortésico: El tratamiento ortopédico dependerá de la edad del paciente y del grado de severidad del trastorno (Alguacil, Molina y Gómez, 2010). Los niños(as) más afectados, sin control cefálico ni de tronco, no son candidatos a órtesis ni para la bipedestación. La meta buscada en ellos será ofrecer un buen soporte en la sedestación con asientos modulares o moldeados (Weintrob, 1995). En pacientes que dependen de una silla de ruedas, se analiza la profundidad del asiento la posición en que quedan ambas piernas. Los medios habituales de movilización son el andador, las muletas, los bastones canadienses, que se seleccionan en función de la seguridad del paciente al caminar. Dependiendo discrepancia que existente longitud de las piernas o alteración en los pies deben ser equipados con zapatos ortopédicos (Binder y colaboradores, 1993).

Por su parte, las férulas o valvas deben ayudar con la alineación y la funcionalidad de pie. Se recomienda que sean ligeras y perforadas para evitar la sudoración excesiva. Permiten una mayor actividad cuando se usa durante el tratamiento de agua, mientras que una fractura se consolida (NIAMS., 2007)

Cirugía: El momento adecuado para realizar un manejo quirúrgico ha generado a lo largo de la historia, múltiples controversias. Se ha hablado de manejo quirúrgico temprano, a partir de las 6 semanas de vida, se ha apoyado esta decisión por las deformidades progresivas (Gómez y colaboradores, 2011). El fin del manejo quirúrgico es disminuir la frecuencia de las fracturas y restablecer el alineamiento óseo y evitar las deformidades de los huesos largos. Otra alternativa de manejo consiste en tratar la deformidad con métodos cerrados lo más pronto posible y esperar a que el paciente se acerque a los 5 años de vida para, en ese momento, realizar las osteotomías correctoras y la fijación intramedular. En la actualidad se utilizan clavos intramedulares telescópicos que permiten la elongación de la varilla. Estos clavos tienen una gran ventaja sobre los clavos rígidos tradicionales pues no requieren nuevas intervenciones quirúrgicas para cambiarlos a medida que el paciente crece (Burnei, Vlad, Georgescu, Gavriliu y Dan, 2008).

Terapias farmacológicas: Numerosos tratamientos médicos fueron probados en esta población, incluyendo vitaminas C y D, flúor, magnesio, esteroides anabólicos, calcitonina y hormona de crecimiento. Ninguno de estos tratamientos mostró utilidad en la O.I. Los bifosfonatos son potentes inhibidores de la reabsorción ósea. Estos medicamentos son utilizados para tratar adultos con pérdida de masa ósea y aumento de la fragilidad de los huesos (Plotkin y Glorieux, 2001). Los bifosfonatos hacen más resistente al hueso ante la acción de los osteoclastos. El pamidronato es un bifosfonato usado por vía intravenosa, Glorieux y Rauch (2004), han demostrado la utilidad del pamidronato en niños con O.I. graves. Han observado efectos espectaculares como aumento de la densidad mineral ósea, la disminución de la

resorción ósea, del dolor y del número de fracturas, aumento de la movilidad y autonomía y mejora de la calidad de vida.

CONCLUSIONES

Basado en diferentes investigaciones presentes en este trabajo, buscando una información precisa y clara sobre la osteogénesis imperfecta (O.I.) se muestra que aún la enfermedad sigue en estudio, las clasificaciones aún son imprecisas, algunos autores siguen clasificando la enfermedad como congénita y tardía, otros aún no reconocen los últimos tipos que han dado valor a características en algunos genes. Lamentablemente no hay mucha información que revele resultados sobre mas técnicas kinésicas y/o fisioterapéuticas, durante la investigación se procuró no almacenar datos de forma indiscriminada, se efectuó el trabajo sobre los abordajes actuales en pacientes con Osteogénesis Imperfecta.

Por esta razón, se puede concluir que la terapia en general para los pacientes con O.I. está basada triada fundamental entre el tratamiento farmacológico, el equipamiento ortésico y la terapia kinésica y/o fisioterapéutica, para evitar la atrofia muscular, debilitamiento, inmovilización con aumento de la osteoporosis.

En cuanto al trabajo en agua, el trabajo se basa en el movimiento activo del paciente. Se debe incentivar la actividad modificando factores como el miedo y dolor permitiendo que tenga un reconocimiento de sus habilidades motoras. Se puede observar teniendo en cuenta las características de la enfermedad que el medio acuático ofrece a estos pacientes el ambiente ideal para la ejecución de múltiples actividades, permitiendo incrementar su confianza en la realización de movimientos, aumentando su fuerza, equilibrio y reforzando la capacidad respiratoria que suele estar alterada deformaciones vertebrales como la escoliosis.

Finalmente, se enmarca la relevancia que tiene la investigación en esta enfermedad y la acción del kinesiólogo o fisioterapeuta, así como de su ciencia

se evidencia que su accionar está relacionado con el objetivo de disminuir la cantidad de fracturas en el paciente, la base fundamental de la terapia es la promoción de la movilidad y en lo posible a la bipedestación, así romper el círculo de inmovilidad –fracturas- entre otras acciones. Pero se hace necesario postular y realizar futuras investigaciones que enriquezca lo que actualmente se está realizando.

REFERENCIAS

- A.H.U.C.E. Asociación Huesos de Cristal de España (2003), “Que es la O.I”, <http://ahuce.org>
- Alguacil, D., Molina, F. y Gómez, M. (2010). “Tratamiento ortésico en pacientes con osteogénesis imperfecta”. *Anales de Pediatría*, 74,2, 2010, 131. Recuperado (15/10/11) de <http://www.elsevier.es/sites/default/files/elsevier/pdf/37/37v74n02a90000256pdf001.pdf>
- Baljet, B. (2002), “Aspects of the history of osteogenesis imperfecta (Vrolik’s syndrome)”, *Annals of anatomy*, 184,1, 2002, 1-7. Recuperado (06/04/11) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11876477>
- Belgian Bone Club, (2002), “Osteogenesis Imperfecta”, Recuperado (06/04/11), <http://www.bbc-bonehealth.org/>
- Binder, H., Conway, A., Hanson, S., Gerber, L., Mariani, J., Berry, R. y Weintrob J, (1993). “Comprehensive rehabilitation of the child with osteogenesis imperfect”. *Am J Med Genet*, 45,2, 1993, 265-269. Recuperado (25/09/11) de <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.1320450224/abstract>
- Bouthelier, G. y González, I. (2002). “Tratamiento de la osteogénesis imperfecta” *Anales de pediatría*. 56, 4, 2002, 72-75. Recuperado (31/06/ 11),<http://www.elsevier.es/sites/default/files/elsevier/pdf/37/37v56nSupl.4a13031052pdf001.pdf>
- Burnei, G., Vlad, C., Georgescu, I., Gavriliu, T. y Dan, D. (2008) Osteogenesis imperfecta: diagnosing and treatment. *J Am Acad Orthop Surg*, 6, 16, 2008, 356-366, Recuperado (25/08/11) de <http://www.mendeley.com/research/osteogenesis-imperfecta-diagnosis-and-treatment-1/#>

- Bleck, E. (1981) Nonoperative treatment of osteogenesis imperfecta: orthotic and mobility management. *Clin Orthop*; 159: 111-22
- Carratalá, M., Lerma, S. y Alonso, C. (2004). "Abordaje fisioterapéutico en la osteogénesis imperfecta" *Fisioterapia y Calidad de Vida*; 7,3, 2004, 13-19
- Carvajal, A. e Iturriaga, S. (2007). "Ortopedia osteogénesis imperfecta". *Revista médica de costa rica y centoamerica*, 64 , 580, 2007,161-165. Recuperado (25/09/11) de <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/580/art8.pdf>
- Cintas, H., Siegel, K., Furst, G. y Gerber, L. (2003). "Brief assessment of motor function: reliability and validity of the Gross Motor Scale", *Am J Phys Med Rehabil*, 82,1, 2004, 33-4. Recuperado (25/09/11) de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12510183>
- Cheung, M. y Glorieux, F. (2008) Osteogenesis imperfecta: update on presentation and management. *Rev Endocr Metab Disord*. Jun; 9(2): 153-60.
- Duarte, A. (2009). "Tratamiento de Fisioterapia en la Infancia del Niño con Osteogénesis Imperfecta", *Voces de cristal, XV Congreso Nacional sobre O.I.*, 11,2009, 4-11. Recuperado (25/09/11) de http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/VocesdeCristal/VdeC_N11-2009_sept.pdf
- Lorente, D., Bonete, J. y Sotorres, S. (2011). "Osteogénesis Imperfecta en la infancia: consideraciones clínicas y aspectos del tratamiento quirúrgico", *Revista española de cirugía osteoarticular*, 35, 202, 2011, 312-319. Recuperado (27/09/11) <http://dialnet.unirioja.es/>
- Fano, V., Rodríguez, C., Del Pino, M., Buceta, S. y Obregón, M. (2010). "Osteogénesis imperfecta, evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes", *Anales de Pediatría*, 75,5, 2010. Recuperado (23/10/11) de <http://www.elsevier.es/es/revistas/anales-pediatria-37>
- Farreras, V. y Rozman, C. (1996). *Medicina Interna 13ª edición*, Madrid, Mosby/Doyma Libros.
- Federación Europea de Osteogénesis imperfecta (2002). "Osteogenesis imperfecta". Recuperado (31/06/ 11) de <http://www.oife.org/>
- Fernández, A. (1999). "Cuidados de Enfermería en el niño afectado de Osteogénesis imperfecta" Universidad de Salamanca. Recupedado (26/10/11) de <http://gredos.usal.es/jspui/handle/10366/75417>
- Forin, V. (2007). "Ostéogènèse imparfaite", *Encyclopédie Orphanet y La Presse Médicale*. Recupedado (26/10/11) de <http://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogèneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf>
- Galbán, M. y De Pace, F. (2010). "Osteogénesis Imperfecta". Recuperado (05/08/11) de. <http://www.ortopediareconstructiva.com/publicaciones.php>
- Ghert, M., Allen, B., Davids, J., Stasikelis, P. y Nicholas, D. (2003). "Increased postoperative febrile response in children with osteogenesis imperfect", *Journal Pediatric Orthopedia*, 23,2, 2003, 261-264. Recuperado (22/09/11) de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12604962>
- Gómez, F., Lara, M. y Álvarez, C. (2011). "Aproximación a los enfoques terapéuticos actuales en osteogénesis imperfecta a partir de la biología de la enfermedad", *Revista Colombiana de Traumatología*, 25, 1,2011, 50-58. Recuperado (25/08/11), de <http://www.sccot.org.co>
- Glorieux, F. y Rauch, F. (2004) Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*; 363(9418): 1377-85
- Harrison, T., Fauci, A., Braunwald, E. y Kasper, D. (2005). "Harrison". *Principios de Medicina Interna*, España, McGraw-Hill / Interamericana de España, S.A.
- Ishikawa, Kumar, Takahashi y Homma, (1996). "Vertebral body shape as a predictor of spinal deformity in osteogenesis imperfect", *J Bone Joint Surg Am*, 78,2, 212-219. Recuperado (25/08/11), de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8609111>
- King, M. (2001). "Personal Care for Lifelong Independence", *Growing Up with OI: A Guide for Families and Caregivers*, 87-12
- Krömer, Lehmann, Krieger, Fels y Petersen (2004). "Bewegungsträume werden wahr", *Sociedad Alemana de OI*, Recuperado (25/08/11), de <http://www.oi-gesellschaft.de>

- Laskowski, E. (2009). "Are elliptical machines better than treadmills for basic aerobic workouts?", *Mayo Clinic Fitness for EveryBody*. Recuperado (25/08/11) de <http://www.mayoclinic.com/health/elliptical-machines/AN01620>
- Lazala, O. y Solaque, H. (2009). "Terapia con bifosfonatos en osteogénesis imperfecta", *Revista Colombiana de Ortopedia y Traumatología*, 23, 2, 2009, 109-113. Recuperado (16/08/11) de <http://www.sccot.org.co>
- Lencsér, M. (2010). "Az osteogenesis imperfecta kezelési lehetőségei, rehabilitációja úszás segítségével", *Üvegcsontú Betegekért Közhasznú Alapítvány*. Recuperado (25/08/11) de <http://www.uvegcsont.hu/>
- Maldonado, T. (1999). Imperfect osteogenesis : Case Review. En: *Acta Obstetricia Ginecología Scand* . 74(4):321-323.
- Monti, E., Mottes, M., Frascini, P., Brunelli, P., Forlino, A., Venturi, G., Doro, F., Perlini, S., Cavarzere, P. y Antoniazzi, F. (2010). "Current and emerging treatments for the management of osteogenesis imperfect", *The Clin Risk Manag*; 6, 2010, 367-381. Recuperado (10/08/11) de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2940745/>
- National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases (2009). "Osteogenesis imperfecta". Recuperado (31/06/11), de http://www.niams.nih.gov/Health_Info/Bone/Osteogenesis_Imperfecta
- Osteogenesis Imperfecta Foundation (2007) "Guide to Osteogenesis Imperfecta for for Medical Professionals, Individuals, and Families", <http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=Guidefor>
- Pattekar, M. (2003). "Osteogenesis Imperfecta". *eMedicine*. Recuperado (22/07/11) de <http://www.emedicine.com/ped/topic1674.htm>
- Pediatricians and family practice physicians, <http://www.oif.org/site/PageServer>
- Plotkin, H. (2005). "Osteogénesis imperfecta: mitos y leyendas". *Congreso de AHUCE de 2003 – Sigüenza (Guadalajara)*
- Plotkin, H. y Glorieux, F. (2001). "¿Qué hay de nuevo en osteogénesis imperfecta?", *Archivos Argentinos de Pediatría*, 99, 2001, 572. Recuperado (15/08/11) de <http://www.sap.org.ar>
- Semler, O., Fricke, O., Vezyroglou, K., Stark, C., Stabrey, A. y Schoenau, E. (2008). "Results of a prospective pilot trial on mobility after whole body vibration in children and adolescents with osteogenesis imperfect", *Clin Rehabil*, 22, 5, 2008, 387-394.
- Semler, O. y Petersen, T. (2009) "Different physiotherapeutic strategies in OI", <http://www.oife.org/projects/OIinMotion/rheinsberg2-1.pdf>
- Shriners Hospitals for Children de Canadá (2011). "Osteogénesis Imperfecta", <http://www.shrinershospitalsforchildren.org>
- Silence, D. y Rimoin, D. (1978). "Classification of osteogenesis imperfecta", *Lancet*, 8072; 1978, 1041 – 1042.
- Singh, G., Athreya, B., Fries, J. y Goldsmith, D. (1994) Measurement of health status in children with juvenile rheumatoid arthritis. *Arthritis & Rheumatism* 37(12):1761-1769.
- Slongo, T., Kehrer, B., Braga, S. y Rúdeberg, A. (1989), "Experiences with the early treatment of osteogenesis imperfecta", *Z Kinderchir*, 44,5, 1989, 293-296.
- Stöffel, M. (2004). "Glasfit – Ein Bewegungsprogramm für Patienten mit Osteogenesis Imperfecta", *Akademie Für Den Physiotherapeutischen Dienst*, Alemania
- Suskauer, Cintas, Marini y Gerber, (2003). "Temperament and physical performance in children with osteogenesis imperfect". *Pediatrics*, 111, 2, 2003, E153-161. Recuperado (09/08/11) de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12563089>
- Tau, C. (2007). "Tratamiento de osteogenesis imperfecta con bisfosfonatos", *Fundación Revista Medicina*, 67, 2007, 389-395 de http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0025-76802007000400013&script=sci_arttext
- Valenzuela, G., Zárate, H. y Salvatierra, I. (2007). "Osteogénesis imperfecta: caso clínico y actualización", *Revista Cuadernos*, 52, 1, 2007. Revisado (26/09/11) de <http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/chc/v52n1/v52n1a11.pdf>

- Van Bussel, M. Takken, T. Pruijs, H. y Van Der Net, J. (2008). "Physical Training in Children with Osteogenesis Imperfecta", *Journal Pediatric Orthopedia*, 152, 1, 2008, 111-116. Recuperado (23/09/11), de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18154911>
- Vitale, O. (2007). "Physiotherapeutic approach to children with O.I.". Recuperado (23/09/11), <http://www.oife.org/>
- Wang, Yang y Alba (1994). "Chronic ventilator use in osteogenesis imperfecta congénita with basilar impression: a case report", *Arch Phys Med Rehabil*, 75(6):699-702.
- Weintrob, J. (1995). "Orthotic management for children with osteogénesis imperfect". *Connective Tissue Research*, 31, 4, 1995, S41-3. Recuperado (22/09/11) de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15612380>
- Zehr, M. (2010) "Brittle bone disease exercises". *livestrong.com*. Recuperado (23/09/11) de <http://www.livestrong.com/brittle-bone-disease/>