

Nivel de participación social, recreativa, deportiva e independencia de adolescentes y adultos jóvenes con osteogénesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta: Level of independence and of social, recreational and sports participation among adolescents and youth

Dra. Mercedes Rodríguez Celin^a y Dra. Virginia Fano^a

RESUMEN

Introducción. La osteogénesis imperfecta comprende un grupo heterogéneo de síndromes del tejido conectivo, que produce fragilidad ósea, amplia variabilidad clínica con diversos grados de discapacidad motora.

Objetivos. Describir el nivel de independencia, la participación social, recreativa y deportiva en adolescentes con osteogénesis imperfecta.

Población y métodos. Estudio descriptivo-analítico y transversal en pacientes con osteogénesis imperfecta mayores de 15, atendidos en el Consultorio de Displasias Esqueléticas del Hospital "Prof. Dr. Juan P. Garrahan" (mayo de 2013-diciembre de 2014). Encuesta autoadministrada. El déficit de talla fue una variable indicadora de gravedad.

Resultados. 18 pacientes; edad: 19,17 ($\pm 3,4$ sDE); 83%, con formas moderadas-graves; mediana de talla: -7,9 sDE. El 50% usaba silla de ruedas.

Promedio de años de estudio: 12,2; 56% participaba en actividades deportivas; 78%, en actividades recreativas y sociales. Alto nivel de independencia.

Encontramos correlación entre el déficit de talla y el uso de silla de ruedas ($r: -0,77$) y entre el déficit de talla y la participación deportiva ($r: 0,66$). No encontramos correlación con años de estudio ($r: -0,15$), participación social ($r: -0,22$) o recreativa ($r: 0,35$).

Palabras clave: osteogénesis imperfecta, adolescente, participación social, actividades recreativas.

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) es un grupo heterogéneo de síndromes del tejido conectivo, que produce fragilidad ósea.¹ Esta enfermedad está etiológicamente relacionada, en forma directa o indirecta, con el colágeno tipo I,² con una prevalencia de 1 en 12 000-15 000 recién nacidos (RN).³

Presenta una amplia variabilidad clínica. La clasificación original de 1979 de Sillence en tipo I, II, III y IV ha sido modificada por Van Dijk y Sillence en 2014 de acuerdo con la gravedad clínica en leve, moderada, grave y extremadamente grave.¹ En las formas graves, las fracturas suelen ser múltiples, presentarse desde antes del nacimiento y llevar a deformidades esqueléticas y complicaciones. Otros signos frecuentes son grados variables de baja estatura, alteración dentaria e hipoacusia. Esta enfermedad no está asociada con afectación intelectual.⁴

No existe un único esquema terapéutico, sino que el tratamiento debe adecuarse en forma individualizada y consensuada entre el equipo multidisciplinario, el paciente y su familia.^{3,5}

En un estudio realizado en 2011 en el Hospital Shriners de Canadá, que asiste a pacientes con OI, se realizó una encuesta en la que se evaluó el nivel de participación social, recreativa, deportiva, así como el nivel de independencia en 24 pacientes adolescentes-adultos jóvenes con OI.

Creemos que tener un panorama más amplio en estos aspectos, en nuestro grupo de pacientes con OI, puede ayudarnos a mejorar las estrategias terapéuticas.

OBJETIVO

Describir el nivel de independencia, la participación social, recreativa y deportiva en jóvenes con OI.

POBLACIÓN Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo-analítico y transversal.

a. Servicio de Crecimiento y Desarrollo, Clínica de Displasias Esqueléticas, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Correspondencia: Dra. Mercedes Rodríguez Celin
mercedesrodriguezcelin@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 3-11-2015

Aceptado: 11-1-2016

Se evaluaron todos los pacientes con OI, mayores de 15 años, que concurren al Consultorio de Displasias Esqueléticas del Hospital "Prof. Dr. Juan P. Garrahan" (mayo de 2013 y diciembre de 2014). Se evaluaron variables clínicas: edad, sexo, tipo de OI, zT. Se utilizó la última clasificación publicada por Van Dijk.¹ Se invitó a todos los pacientes a responder una encuesta autoadministrada, que es la traducción de la encuesta desarrollada en el Hospital Shriners de Canadá.⁴ La traducción estuvo a cargo de una autora; su comprensión se probó en 3 pacientes y, posteriormente, se realizaron mínimas correcciones gramaticales. Antes de responder la encuesta, los pacientes aceptaron oralmente su participación.

La encuesta incluyó 20 preguntas. Las primeras 17 y la 19 eran sobre desarrollo académico-laboral, vivienda, transporte, vínculo con el Hospital y sobre participación social, recreativa y deportiva. Las preguntas eran cerradas con opciones únicas o múltiples de respuesta según cada pregunta. La pregunta 18 evaluaba 15 ítems sobre movilidad, autocuidado y actividades de la vida diaria. Estos ítems se puntuaron de 1 a 4 (desde requerir máxima asistencia a independencia) y fueron seleccionados de dos diferentes herramientas: el *Functional Independence Measure* (FIM) y el *Instrumental Activities Measure* (IAM).⁶ El FIM evalúa la disfunción en áreas físicas y cognitivas. El IAM fue desarrollado como complemento del FIM para proveer información sobre el nivel de independencia. La pregunta 20 era abierta sobre planes futuros. Se adjunta una copia del cuestionario en el *Anexo* (en formato electrónico).

Tomamos el zT como variable indicadora de gravedad (a mayor déficit, mayor gravedad).^{1,7} Para las correlaciones, el zT se consideró como variable independiente. Se buscó correlación con variables seleccionadas de la encuesta: uso de silla de ruedas, participación social (participación en grupos religiosos, visita al centro comercial o ver películas con amigos, etc.), deportiva (participación en caminatas, natación, básquet, etc.), recreativa (participación en actividades de lectura, manualidades, computadora, etc.) y número de años de estudio cumplidos (se consideraron años de estudio cumplidos a partir de la escolaridad obligatoria: sala de 5 años).

Análisis estadístico

Los datos se resumieron mediante estadísticos de tendencia central y dispersión según correspondiera. Para correlacionar el zT con

distintas variables seleccionadas obtenidas en la encuesta, se utilizó el coeficiente de Spearman para variables no paramétricas.

RESULTADOS

Características generales de la muestra

Todos los pacientes aceptaron responder el cuestionario y lo hicieron en forma autoadministrada, excepto un paciente, que requirió ayuda por limitación motora.

Se incluyeron 18 pacientes con osteogénesis imperfecta mayores de 15 años (11 varones); la edad media fue de 19,17 ($\pm 3,4$ sDE).

El 83% tenía formas moderadas-graves y 17%, formas leves. La mediana de zT fue de -7,9 sDE (-14,68/+1,5 sDE).

Análisis del cuestionario

Para movilizarse, 50% usaba silla de ruedas todo el tiempo, 17% combinaba el uso de la silla de ruedas con la deambulaci3n asistida y 33% deambulaba de modo independiente.

Con respecto a la educaci3n, ocupaci3n, vivienda y transporte, encontramos que el promedio de a3os de estudio fue de 12,2 a3os y 78% se encontraba estudiando. De los pacientes mayores de 18 a3os (11 pacientes), 36% se encontraba trabajando. Al 69% le hubiera gustado trabajar; el 24% creía que para ello requería adaptaciones. El 89% vivía en casa familiar. El 78% utilizaba transporte público, pero solo el 29% lo hacía en forma independiente. Solo 1 paciente manejaba su auto. El 50% era pasajero del auto familiar.

La participaci3n social, deportiva y recreativa se informa en la *Tabla 1*.

Con respecto a la percepci3n del estado de salud, a su capacidad de manejo de la enfermedad y a la comunicaci3n con el equipo médico, así como su conexi3n con el sistema de salud fuera del Hospital pediátrico, encontramos que el 55%

Tabla 1. Participaci3n en actividades deportivas, sociales y recreativas en adolescentes con osteogénesis imperfecta (N: 18)

Participa en actividad	Regularmente	Ocasionalmente	Nunca participa
Deportiva	39%	17%	44%
Social	50%	28%	22%
Recreativa	67%	11%	22%

de los pacientes refería que su salud era muy buena-excelente, el 39% decía que era buena y solo un paciente decía que era regular. El 66% recibía seguimiento médico cercano a su domicilio y el 50% refería que ese médico sabía manejar la enfermedad. El 94% se sentía capacitado para manejarla; sin embargo, el 61% solo a veces hablaba de sus necesidades con sus médicos y el 43% siempre tomaba sus decisiones terapéuticas.

Al preguntarles a los pacientes evaluados en qué medida el Hospital pediátrico había colaborado para que se sintieran saludables e independientes, el 95% de los pacientes refirieron que había colaborado en gran medida. El 61% de los pacientes respondieron que los había ayudado en gran medida a tomar sus propias decisiones, pero solo un 46% refirieron que los había ayudado en gran medida a encontrar un hospital para su atención en la adultez.

El nivel de independencia referido con respecto a movilidad, autocuidado y actividades de la vida diaria se informa en la *Tabla 2*.

Los participantes fueron invitados a compartir algún plan para el futuro y todos menos un paciente lo expresaron por escrito. Dentro de los planes futuros más frecuentes, se encontraron el deseo de iniciar o finalizar una carrera universitaria, trabajar y tener una familia.

Correlación entre el déficit de estatura y las distintas variables

Como variable clínica indicadora de gravedad, se tomó el zT, medido en puntaje z. Encontramos una correlación negativa entre el zT y la necesidad del uso de la silla de ruedas ($r: 0,77$). El grupo que tenía mayor participación en deportes era el que tenía menor compromiso de estatura ($r: 0,66$). No encontramos correlación entre el zT y los años de estudio ($r: 0,15$), participación social ($r: -0,22$) y recreativa ($r: 0,35$).

DISCUSIÓN

Como debilidad de este trabajo, debemos mencionar que la encuesta no atravesó los pasos de adaptación transcultural y que la muestra de pacientes no fue grande, pero, dado que es una enfermedad poco frecuente, creemos que igualmente puede aportar datos útiles.

En el grupo de pacientes, se observó que, en diferente medida, 78% participaba en actividades sociales y recreativas, y no encontramos correlación entre el zT y la frecuencia de dicha participación. Los datos publicados por Montpetit⁴ son similares a los nuestros: no encontró diferencias de participación social ni recreativa entre los distintos tipos de OI. En comparación con las actividades mencionadas, la

Tabla 2. Nivel de independencia en la movilidad, autocuidado y actividades de la vida diaria en pacientes con osteogénesis imperfecta (N: 18)

	Independiente	Necesita ayuda mínima	Necesita ayuda moderada	Necesita ayuda máxima
Alimentación	16	1	1	0
Aseo personal	14	3	1	0
Baño	15	1	1	1
Vestir la parte superior	18	0	0	0
Vestir la parte inferior	16	0	1	1
Traslado al baño	11	1	1	5
Traslado a la ducha	11	2	0	5
Traslado a la silla	11	3	1	3
Traslado al auto	10	2	1	5
Movilidad fuera del hogar	14	1	2	1
Preparación de comidas simples	15	1	1	1
Cocina y lavado de vajilla	9	2	1	6
Ir de compras	14	1	1	2
Limpieza	9	3	1	5
Lavandería	10	1	2	5

participación deportiva fue menor, coincidente con lo publicado por Montpetit, que encontró menor participación deportiva en las formas graves.⁴

Los niveles de independencia reflejados en la movilidad, el autocuidado y las actividades de la vida diaria son altos. Las dificultades son coincidentes con las encontradas en los pacientes con OI tipo III en la publicación referida.⁴

Cole⁸ sugirió que la OI, a pesar de asociarse con un intelecto normal, podría afectar los logros académicos por tratarse de una enfermedad con importante compromiso físico, presencia de dolor y discapacidad motora. En nuestro grupo, no encontramos correlación entre cantidad de años de estudio completados y gravedad, lo que concordó con los altos niveles de logros educativos en otras poblaciones con OI reportados por Montpetit⁴ y Widmann.⁹

En la revisión realizada por Thompson¹⁰ en adultos con displasias esqueléticas, se describieron distintos grados de aislamiento social y su influencia en el nivel educativo alcanzado. Dado que, en nuestro estudio, el 22% refirió que nunca participaba en actividades sociales, este aspecto debe considerarse con atención.

Queda para estudios futuros ver cómo los niveles de independencia y participación pueden afectar la calidad de vida en pacientes con OI.^{11,12}

Agradecimientos

A la Dra. Mariana del Pino por la lectura crítica del artículo y los aportes realizados. ■

REFERENCIAS

1. Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A* 2014;164A(6):1470-81.
2. Marini JC, Blissett AR. New genes in bone development: what's new in osteogenesis imperfecta. *J Clin Endocrinol Metab* 2013;98(8):3095-103.
3. Glorieux F. Guide to Osteogenesis Imperfecta for pediatricians and family practice physicians. Bethesda: National Institute of Health; 2007.
4. Montpetit K, Dahan-Oliel N, Ruck-Gibis J, Fassier F, et al. Activities and participation in young adults with osteogenesis imperfecta. *J Ped Rehabil Med* 2011;4(1):13-22.
5. Fano V, Rodríguez Celin M, del Pino M, Buceta S, et al. Osteogénesis imperfecta. Evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes. *An Pediatr (Barc)* 2010;72(5):324-30.
6. Grimby G, Andrén E, Holmgren E, Wright B, et al. Structure of a combination of Functional Independence Measure and Instrumental Activity Measure Items in community-living persons: a study of individuals with cerebral palsy and spina bifida. *Arch Phys Med Rehabil* 1996;77(11):1109-14.
7. Ben Amor IM, Glorieux FH, Rauch F. Genotype-phenotype correlations in autosomal dominant osteogenesis imperfecta. *J Osteoporos* 2011;2011:540178.
8. Cole DE. Psychosocial aspects of osteogenesis imperfecta: an update. *Am J Med Genet* 1993;45(2):207-11.
9. Widmann RF, Laplaza FJ, Bitan FD, Brooks CE, et al. Quality of life in osteogenesis imperfecta. *Int Orthop* 2002;26(1):3-6.
10. Thompson S, Shakespeare T, Wright MJ. Medical and social aspects of the life course for adults with a skeletal dysplasia: a review of current knowledge. *Disabil Rehabil* 2008;30(1):1-12.
11. Fano V, Del Pino M, Rodríguez Celin M, Buceta S, et al. Osteogénesis imperfecta: estudio de la calidad de vida en los niños. *Arch Argent Pediatr* 2013;111(4):328-31.
12. Hill CL, Baird WO, Walters SJ. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study. *Health Qual Life Outcomes* 2014;12:54.

ANEXO

Nombre y apellido:
Fecha de nacimiento:
Historia clínica N°:.....
Teléfono de contacto:
Fecha de consulta:

CUESTIONARIO

- 1) ¿Estás estudiando este año?
No.
Sí.
Año de escolaridad:
Tipo de educación (común, especial, domiciliaria):.....
¿Repetiste o perdiste algún año? Por favor, describí:
- 2) ¿Completaste cursos fuera de la escuela?
No.
Sí. Por favor, describí:
- 3.a) ¿Estás trabajando con sueldo?
No.
De 1 a 10 horas por semana.
De 11 a 25 horas por semana.
De 26 a 40 horas por semana.
Por favor, describí qué hacés en tu trabajo:
- 3.b) Si no trabajás, ¿te gustaría trabajar?
Sí.
No.
¿Estás buscando trabajo?
Sí.
No.
- 3.c) ¿Qué te ayudaría para trabajar?
El transporte.
Adaptaciones especiales.
Mayor educación o entrenamiento.
Superar el miedo a trabajar.
Que mis padres me permitieran hacerlo.
- 4) ¿Hiciste trabajos comunitarios (alguna actividad laboral sin remuneración, realizada en grupo para el bien de la comunidad)?
No.
De 1 a 10 horas por semana.
De 11 a 25 horas por semana.
De 26 a 40 horas por semana.
Por favor, describí:
- 5) ¿Cómo son las características del lugar donde vivís?
Casa familiar.
Departamento supervisado.

Con amigos.

Con la pareja.

Otras. Por favor, describí:

- 6) ¿Participás en actividades deportivas (tales como caminar, acampar, nadar, jugar al básquet u otras)?

Nunca.

Ocasionalmente (1 o 2 veces por mes).

Regularmente (1 o más veces por semana).

Por favor, describí:

- 7) ¿Participás de actividades sociales fuera de tu casa (grupos religiosos, visitas a centros comerciales con amigos, ver películas con amigos, etc.)?

Nunca.

Ocasionalmente (1 o 2 veces por mes).

Regularmente (1 o más veces por semana).

Por favor, describí:

- 8) ¿Participás en actividades recreativas (lectura, manualidades, actividades con computadora)?

Nunca.

Ocasionalmente (1 o 2 veces por mes).

Regularmente (1 o más veces por semana).

Por favor, describí:

- 9) ¿Cómo viajas en tu comunidad?

Manejás tu propio auto.

Sos pasajero en el auto familiar.

Usás un transporte de servicio especial.

Usás el transporte público.

Si usás transporte público, indicá cómo lo utilizás:

En forma independiente (no necesito ayuda).

Asistencia mínima (necesito mínima ayuda).

Asistencia moderada (necesito moderada ayuda).

Asistencia máxima (necesito mucha ayuda).

- 10) En general, ¿cómo dirías que es tu salud?

Excelente.

Muy buena.

Buena.

Regular.

Pobre.

- 11) ¿Recibís seguimiento médico cercano a tu domicilio?

No. Por favor, comentá:.....

Sí. Por favor, describí:

Médico familiar.

Traumatólogo.

Otro.

¿Cuándo fue tu última visita?

- 12) ¿Sabe ese doctor cómo manejar esa enfermedad?

Sí.

No.

Por favor, describí:

13) ¿Estás capacitado para cuidarte en relación con tu enfermedad, la osteogénesis imperfecta?

Sí.

No. Por favor, comentá:

14) ¿Hablás con tus doctores sobre tus necesidades?

Todo el tiempo.

A veces.

Nunca.

15) ¿Tomás tus propias decisiones acerca de tu plan terapéutico?

Todo el tiempo.

A veces.

Nunca.

16) Para movilizarte:

Usás silla de ruedas todo el tiempo.

Usás una combinación de silla de ruedas y caminar.

Caminás con alguna ayuda todo el tiempo.

Caminás sin ayuda todo el tiempo.

17) ¿Qué necesitarías para ayudar a aumentar tu independencia?

Mejoras en el transporte.

Aprender a manejar.

Educación.

Una asistente para el cuidado personal.

Modificación en la casa o en el vehículo.

Ayuda para conseguir trabajo.

Ayuda para manejar tu condición de salud.

Participación comunitaria.

Grupo de ayuda.

Más experiencia para tomar decisiones.

Nada.

Otras:

18) Marcá tu nivel de independencia: (Tabla)

	Independiente	Necesita ayuda mínima	Necesita ayuda moderada	Necesita ayuda máxima
1. Alimentación (uso de cubiertos y vaso).				
2. Aseo personal (peinarse, lavado de dientes, lavado de cara y manos).				
3. Baño (lavado y secado del cuerpo).				
4. Vestir la parte superior del cuerpo (remera, abotonarse la chaqueta).				
5. Vestir la parte inferior del cuerpo (pantalones, medias, zapatos, ropa interior).				
6. Traslado al baño (sentarse en el inodoro).				
7. Traslado a la ducha (meterse en la ducha).				
8. Traslado a la silla (sentarse en la silla).				
9. Traslado al auto (sentarse en el auto).				

	Independiente	Necesita ayuda mínima	Necesita ayuda moderada	Necesita ayuda máxima
10. Movilidad fuera del hogar (caminar o usar silla de ruedas fuera del lugar de residencia).				
11. Preparación de comida simple (hacerse un sándwich, hacer una taza de té o café).				
12. Cocinar (preparación de comida para 1 o 2 personas, incluido el lavado de platos).				
13. Ir de compras (ir a los negocios, elegir artículos, llevar los artículos a casa).				
14. Limpieza (hacer las camas, aspirar, orden diario de la casa).				
15. Lavandería (clasificación, uso de lavarropas, doblar la ropa).				

19) Por favor, decinos en qué forma te ayudó el Hospital Garrahan para lo siguiente:

	En gran medida	Moderadamente	Mínimamente
Estar saludable y ser independiente.			
Encontrar un lugar para tu atención como adulto			
Aprender a tomar tus propias decisiones.			

20) ¿Podés compartir con nosotros algunos de tus planes futuros?.....
.....
.....
.....

Gracias por tu participación