
Huesos de cristal, enormes desafíos

Por: Yaima Cabezas / CubaSi
10/05/2023



Cada 6 de mayo se celebra el Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta. En Cuba es una fecha que se conmemora con una actividad cultural y recreativa en el Jardín Zoológico de la Habana para que las personas con esta condición tengan una oportunidad de expansión, y conozcan la experiencia de otros individuos afectados.

A sus 39 años de edad Yaily Diéguez Bada sufre una enfermedad relacionada con la debilidad ósea, popularmente llamada huesos de cristal, y que, en resumen, y en dependencia de la gravedad, provoca fracturas recurrentes durante toda la vida. Sin embargo, Yaily se muestra con una energía sin par, optimista, parece inquieta, activa, muy sociable; la única diferencia a la vista con la mayoría que le rodea es que se conduce, todo el tiempo, desde una silla de ruedas.

Sobre cómo vive con su padecimiento nos contaron ella y su madre Aurora Bada Arnedo. Relataron cómo fue diagnosticada tan pronto como a los tres días de nacida y el desafío que resultó para ambas asumirlo y aprender nuevas formas para que no se convirtiera en impedimento de ningún tipo. Exceptuando los cuidados extremos para su locomoción, Yaily “tuvo una infancia plena, feliz, —asegura Aurora— normal como cualquier niño, jugando, rodeada de amiguitos, recibiendo clases tanto en escuela como en la casa cuando tenía recaídas, pero, sin dudas, fue educada para ser independiente, nunca disminuida, para que fuera capaz de afrontar cualquier situación”.

Desde muy temprano con 21 años, esta mamá tuvo que aprender sobre la marcha de una afección de la cual nunca había escuchado, que parecía caótica, con nombre enredado. Fue importante su actitud siempre resiliente desde el inicio, y esa misma cualidad le transmitió a su única hija Yaily, gracias a lo cual hoy se desarrolla y vive en sociedad, trabaja y conformó una familia.

Se trata de la Osteogénesis Imperfecta, “una rara condición genética cuya frecuencia en el mundo oscila entre uno en 10 mil a uno en 20 mil personas según la región geográfica, y no distingue de raza ni sexo” —refiere la doctora Alina García García, especialista de primer grado en Medicina General Integral y en Genética Clínica, jefa del Servicio de Genética del Hospital Pediátrico Universitario William Soler, de referencia para el tratamiento y el seguimiento de esta dolencia.

De acuerdo con la experta, la Osteogénesis Imperfecta responde a algún defecto en la producción del colágeno, o sea, la proteína más frecuente en el hueso. Tal dificultad trae como consecuencia fragilidad, y para entender la importancia de este componente en el esqueleto, Alina nos explica que su función se puede comparar con lo que serían las cabillas para una columna, donde se deposita el cemento, que en nuestros huesos serían los minerales. “A partir de ahí —comenta— se forma la estructura ósea, interviene en la solidez, la resistencia y la plasticidad para poder resistir los golpes y la locomoción, y evitar fracturas”.

Existen distintos niveles de gravedad para la enfermedad determinado por la mala calidad o la cantidad de colágeno. Cuando la producción de este elemento es insuficiente, estamos en presencia del modo más leve, por decir menos severo de la Osteogénesis Imperfecta.

Entre sus características más visibles se encuentran la coloración azulada de las escleróticas (partes blancas del ojo). Se asocia con la maloclusión dentaria, es decir alineación desigual; así como con un defecto frecuente que se llama Dentinogénesis Imperfecta y que se identifica por tener los dientes de un color opalescente, a veces amarillento, marrón o gris; también se pueden romper con facilidad. Otras peculiaridades son la cara triangular, en ocasiones la baja talla muy marcada, así como deformidades esqueléticas, tanto en brazos como en piernas; incluso a veces existen algunos defectos importantes en la columna como la escoliosis.



Fotografía de Yaily Diéguez Bada, años 80.

En el caso de Yaily, su estado de salud se corresponde con una forma moderada de esta afección. Según nos

cuenta su mamá Aurora. Su embarazo, en la provincia de Las Tunas, año 1983, fue normal, aunque su proceso de parto fue muy difícil, demorado 24 horas. “Por eso mismo nació grave, porque tomó líquido amniótico. Se la llevaron para el cunero donde casi no la podía ver. Allí la observaban y descubrieron la enfermedad. Yaily era una niña muy despierta, tenía muchísimo pelo que llamaba la atención de todos en el hospital, era gordita y físicamente se veía muy cortica, sobre todo para abajo. A los tres días el médico nos dijo que tenía Osteogénesis Imperfecta, y que podía no sobrevivir, por la gravedad al nacer no por su padecimiento. Siempre supe que iba a rebasarlo, y así fue” —relata.

Aurora resalta que siempre tuvo la mejor asistencia, tanto en Las Tunas, como en La Habana, incluso el mismísimo cirujano ortopédico Rodrigo Álvarez Cambra revisó a Yaily a los pocos meses de nacida, y fue bien recibida en hospitales como Frank País y William Soler.

APRENDIENDO A VIVIR

Durante los primeros meses de vida todo transcurrió normal. “Fue al año cuando tuvo su primera fractura, que no fue espontánea. Le ocurrió jugando con un primito, él le cayó encima y le provocó la ruptura del fémur. Ya a partir de ahí le ocurrieron con mucha frecuencia, a veces de solo virarse en la cama”.

“En esta condición genética pueden aparecer fracturas desde momentos a veces muy temprano de la vida, en ocasiones antes del nacimiento, otras en el primer año de vida, y en algunas formas de la enfermedad que son un poco más leves aparece en edades más tardías” —considera la doctora Alina.



Fotografía de Yaily Diéguez Bada, años 80.

“Tuve una infancia normal en Las Tunas, —asegura Yaily— fui a la escuela como todos los niños, y cuando me fracturaba me daban las clases en la casa, después volvía al aula a los 20 o 45 días, dependiendo de la severidad de la ruptura. Mis lesiones siempre fueron en piernas y fémures, porque tropezaba y me caía, entonces iba mucho al hospital, me ponían yeso o me operaban, y a veces me indicaban fisioterapia. Nunca usé muletas, y para caminar me apoyaba de alguna amiguita, en mis hermanas, o en cualquier persona, pues nunca estaba sola”.

“La última rotura la tuve hace como 12 años, y en ese momento decidí no caminar más y usar silla de ruedas por precaución, para evitar fracturarme”—recuerda. Desde ese instante Yaily lo hace todo sentada, y aunque puede, evita ponerse en pie porque para ella “lo más importante es el cuidado que se tenga en la casa”. No obstante, se conduce por su entorno con bastante autonomía.

Según la experta, “estas personas tienen por lo general una calidad de vida limitada porque se les dificulta la marcha y las actividades cotidianas. Por eso con frecuencia requieren cuidados especiales, así como el uso de ortesis o dispositivos que faciliten su locomoción”. Además, a la Osteogénesis Imperfecta se le asocian otros trastornos como la pérdida auditiva, los trastornos cardiovasculares, digestivos, y renales.

Yaily, aunque sufre la enfermedad no de forma grave, ya requiere soportes para ayudarla a la escucha, y tiene tratamiento para el corazón que, de manera recurrente, se le acelera desde hace algunos años. “Esa es mi principal preocupación, por eso vivo atenta a cómo se sienta porque ella le resta importancia y para mí es significativo” —lamenta Aurora.

FAMILIA

En la Osteogénesis Imperfecta “el patrón de herencia frecuente es la autosómica dominante —explica la doctora—, eso quiere decir que puede transmitirse de padres a hijos. Mientras tanto, las formas más severas, en algunos casos, pueden ser autosómicas recesivas, y esto significa que tienen que ser ambos padres portadores de un gen afectado para que se lo dejen de herencia a su descendencia, pero los padres regularmente son sanos”, como en el caso de Yaily.

En Cuba no existe una estadística sobre este mal. “En el Hospital William Soler —continúa— llevamos alrededor de 20 años trabajando con pacientes con esta condición genética y tenemos en este momento 84 familias registradas, y dentro de ellas están identificadas alrededor de 200 personas con Osteogénesis Imperfecta, puesto que como en muchos casos se hereda de padres a hijos, existen núcleos familiares en los cuales hay 10, 12 o 14 miembros enfermos”.

Ser madre siempre fue interés de Yaily, pero también una gran ansiedad porque no quería traer al mundo a un niño con su condición genética, “no quería pasar por el mismo sufrimiento de mi mamá”. Sin embargo, después de varios tropiezos nació Mateo, su niño que hoy ya tiene siete años. “Es sano, inquieto e inteligente” —afirma orgullosa.

“Mi embarazo fue normal, me hicieron muchos ultrasonidos en la consulta de genética para comprobar que todo estaba bien. A los siete meses tuve un thrill cardíaco, pero fue emotivo, el ritmo me subió a 230 pulsaciones por minuto. Después Mateo nació por cesárea, con buen peso, y completamente saludable. La enfermedad para mí no es impedimento, todo se lo hago yo misma”.



Fotografía de Yaily Diéguez Bada, cuando Mateo era bebé.

Esta es un mal que no tiene cura, la atención está encaminada a la corrección y prevención en la medida de lo posible. “En el mundo entero —aclara Alina— los tratamientos para la Osteogénesis Imperfecta han sido variados, el primero, por supuesto, es el ortopédico, encaminado a corregir fracturas y deformidades asociadas a ellas, y en muchos casos se necesitan cirugías. También con analgésicos para evitar dolores, así como otros métodos farmacológicos con hormonas de crecimiento, hasta hormonas inductoras de la pubertad. Se ha utilizado flúor, calcitonina, magnesio, calcio, y etcétera. Alrededor de hace tres décadas se emplea un grupo de medicamentos llamados bifosfonato que actúan sobre los osteoblastos y mejora la calidad del hueso, sobre todo su densidad, y por tanto ayuda a reducir las fracturas”.

“Desde hace 21 años en Cuba comenzamos a atender a niños con Osteogénesis Imperfecta con medicamentos que originalmente entraban por donación de la firma Novartis. Ahora —prosigue la doctora— ya se fabrican aquí y nos entra como parte del cuadro básico del hospital”. Nos manifiesta que en este momento se usa Ácido Zoledrónico, y muestra positivos efectos: “ha disminuido el número de fracturas y el dolor de los pacientes, y mejorado su fuerza muscular, así como el validismo. También hemos intentado terapia con células madres, con buena respuesta”.

Para el estudio de la Osteogénesis Imperfecta “en el hospital William Soler contamos con un grupo multifactorial compuesto por ortopédicos, fisiatras, otorrinolaringólogos, pediatras, y psicólogos. Entre todos les ofrecemos el mejor tratamiento posible, individualizada” —asevera.

RESUMEN

La vida de Aurora ha sido volcada totalmente en su hija, “para cuidarla y al mismo tiempo afrontar las dificultades propias del cubano”. Casi siempre vivieron solas, y también tuvo que permutar cerca del hospital; para eso ayudó mucho el apoyo del gobierno en su solicitud de vivienda. Al principio trabajaba, pero luego tuvo que elegir quedarse en casa y garantizarle toda su compañía porque las fracturas ocurrían con demasiada frecuencia cuando tenía, aproximadamente, 12 años. “Aquello fue terrible, le sucedía de la nada, de la mínima caída”.



Fotografía de Yaily Diéguez Bada junto a Mateo y su mamá Aurora.

Sobre el proceso Aurora confirma que fue difícil. “Primero no lo interioricé bien porque no entendía. Luego siempre traté de que, a pesar de la situación, no me afectara psicológicamente. Recibía el apoyo de su papá, de la familia, pero en realidad en mí recayó toda la responsabilidad. Decidí no tener más hijos y buscar todos los mecanismos para ocuparme de Yaily, sobre todo cuando se lesionaba. En la casa todo se dispone para su comodidad, por eso no hay barreras arquitectónicas y los espacios están cómodos para que ande en su silla de ruedas”.

Sus mayores preocupaciones como madre tienen que ver con el futuro, con su silla de ruedas que se rompe a cada rato, con el problema del corazón, y las próximas fracturas. Su desosiego es la incertidumbre de poderla ayudar cuando vuelvan las recaídas. Desde hace mucho tiempo los especialistas dijeron que puede haber un retroceso en el estado físico de Yaily cuando viva los procesos hormonales relacionados con la menopausia, sin embargo, aún le quedan años por delante y la ciencia avanza vertiginosamente.

Por su parte, Yaily no sabe ya cuántas fracturas ha tenido durante toda su vida, perdió la cuenta, aunque sí sabe que ha sido operada en siete ocasiones y que están partidas las varillas dentro de sus fémures. Además, posee dificultades para escuchar sin aparatico, y alguna que otra vez le ha molestado la arritmia cardíaca. Pero es feliz.

Estudió, se hizo bachiller, y ahora trabaja como artesana porque le gusta tejer, bordar, coser, y así se busca la vida. Vive junto a su familia, disfruta a su niño, y agradece la incondicionalidad de sus seres queridos, sobre todo de su mamá, sus hermanas y esposo.



Fotografía de Yaily Diéguez Bada junto a su mamá, tomada por la autora.