
¿Por qué Crecimiento, Desarrollo y Funcionalidad en enfermedades poco frecuentes?

Virginia Fano

Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Hospital Garrahan




Enfermedad Poco Frecuente

EPF prevalencia inferior a 1:2000 habitantes

En la Argentina se estima que 3.200.000 personas .Impacta más en los niños

“Distintas enfermedades mismos desafíos : diagnóstico precoz , oportuno

- Acceder profesionales y centros especializados
- Obtener información adecuada y entendible sobre EPF
- Acceder al tratamiento y nuevas tecnologías
- Tratamientos centrados en la mejora de la calidad de vida y funcionalidad**




- **Crecimiento** : aumento de la masa, del tamaño.

- **Desarrollo** :fenómeno evolutivo de adquisición continua y progresivas de habilidades a lo largo de la infancia relativas al lenguaje , la cognición , la motricidad, la interacción social y la conducta.

- **Calidad de vida** constructo multidimensional toma la perspectiva del individuo y sus cuidadores

- **Funcionalidad** grados de independencia y carga para los cuidadores para lograrla




Crecimiento

Pocos trabajos

Series pequeñas

Dispersión de los métodos de Análisis de los datos ,
que dificulta la interpretación

Displasias Esqueléticas : Espectro Col2A1

Letales : Acondrogenesis, Hipocondrogenesis ,Platiespodilica de Torrace

No Letal : con BT : SEDC , SEMD Strudwick , Kniest ,SED Czech

No letal sin BT : MED-Perthes like

RESEARCH ARTICLE

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics

A Study of the Clinical and Radiological Features in
a Cohort of 93 Patients with a *COL2A1* Mutation
Causing Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita
or a Related Phenotype

Paulien A. Terhal,^{1*} Rutger Jan A. J. Nivelstein,² Eva J. J. Verver,³ Vedat Topsakal,³

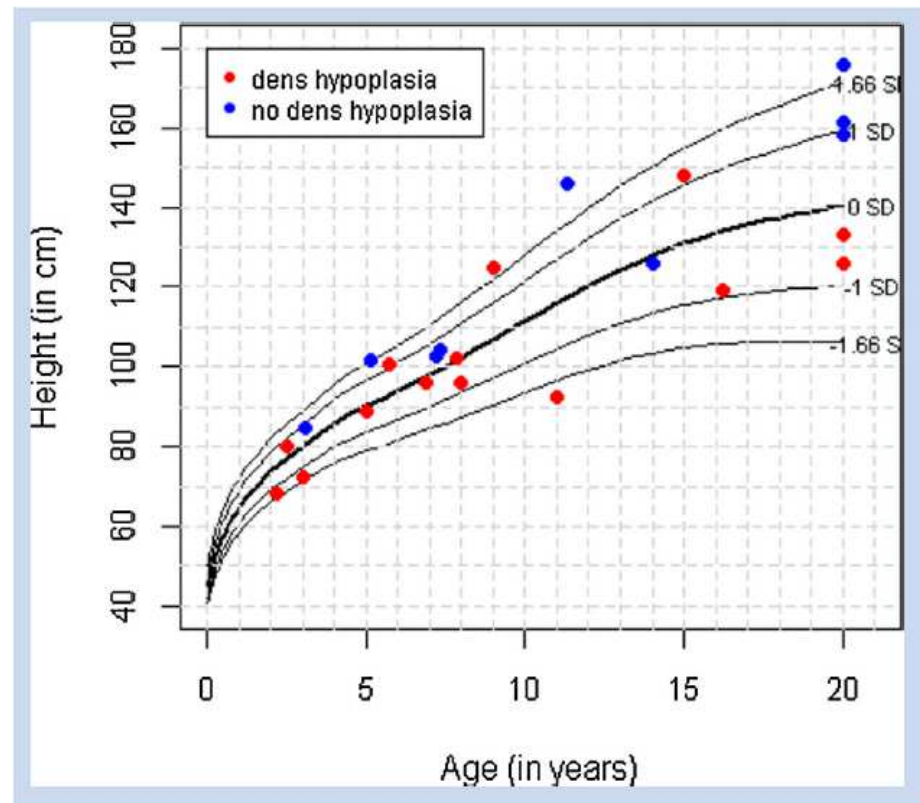
Crecimiento

Displasia Espondilo Epifisaria
congénita

Rojo Hipoplasia de
odontoides,

Existiría una correlación con
el mayor compromiso de
Estatura

PA Terhal y col



Crecimiento Osteogénesis Imperfecta



Es grupo heterogéneo de síndromes del tejido conectivo caracterizado por ser responsables de fracturas a lo largo de la vida.
90 % alteración cuantitativa o estructural del COL1A1/2,
Amplia variabilidad de expresión clínica y radiológica.
Expectativa de vida está relacionada con la severidad



Crecimiento

OI :Antropometría :

- **65 niños de todas las formas**

- Déficit de estatura :de -1.4sds en el Tipo I y de -5.64 sds para las formas más severas.

- 17 niños en silla de ruedas 5 presentaron sobrepeso y uno obesidad

- **37 niños forma leves:**

- PN es menor a la referencia promedio-0.3 sds persistencia de bajo peso IMC dentro de límites normales.

- IMC (Puntos de corte de IOF) Sobrepeso 19% y 11% obesidad.

-

Desafío :
Correlación de antropometría , calidad de vida y funcionalidad




Desarrollo

Trastornos del neurodesarrollo DSM V

Discapacidad Intelectual

Trastornos del espectro autista

Trastornos por déficit de atención e hiperactividad

Trastornos motores

Trastornos específicos del aprendizaje

Trastornos de la comunicación

Sociedad Argentina de Pediatría
Subcomisiones, Comités y Grupos de Trabajo Arch Argent Pediatr 2017;115 Supl 3:53-62 / s53

**Guía para el seguimiento del desarrollo infantil
en la práctica pediátrica**

Guide for monitoring children's development in pediatric practice

*Comité de Crecimiento y Desarrollo**

Resumen publicado en Arch Argent Pediatr 2017;115(3):304

Desarrollo

Vigilancia del desarrollo
en condiciones
genéticas: Detectar
riesgo biológico e
intervención oportuna

Table 3 Assessment of children with neurofibromatosis 1

The following should be recorded at each annual visit

- Development and progress at school
- Visual symptoms, visual acuity and fundoscopy until age 7 years (optic pathway glioma*, glaucoma)
- Head circumference (rapid increase might indicate tumour or hydrocephalus)
- Height (abnormal pubertal development)
- Weight (abnormal pubertal development)
- Pubertal development (delayed/precocious puberty due to pituitary/hypothalamic lesion)
- Blood pressure (consider renal artery stenosis, phaeochromocytoma)
- Cardiovascular examination (congenital heart disease, especially pulmonary stenosis)
- Evaluation of spine (scoliosis ± underlying plexiform neurofibromas)
- Evaluation of the skin (cutaneous, subcutaneous and plexiform neurofibromas)
- System examination if specific symptoms

*Asymptomatic children should also have one baseline assessment of colour vision and visual fields at the appropriate developmental age.




Calidad de Vida

Perspectiva del paciente / Inquietudes del paciente adulto

La lista de prioridades del paciente con una condición crónica puede ser muy diferente a la de su equipo tratante.

Es importante incorporar la perspectiva del paciente en el planeamiento de los tratamientos y hacer un seguimiento evolutivo de los resultados.

Incorporating the patient perspective in the study of rare bone disease: insights from the osteogenesis imperfecta community. Swezey T. et al. Osteop Int. 2018

Calidad de Vida

OI pocos estudios en

- Los niños informaron puntuaciones más bajas en la **esfera física**, con una calidad de vida en el área psicosocial equivalente a la población sana.
El uso de bifosfonatos parece tener un **efecto positivo**
- Mejores valores de CVRS fueron reportados en formas leves y mayor afectación en las formas severas (tanto en niños como en adultos).
- **Integrando los hallazgos cuanti y cualitativos: la experiencia de dolor, escoliosis, limitación en las actividades y en la participación afectarían negativamente la CVRS:**

Quality of life in osteogenesis imperfecta: A mixed-methods systematic review. Dahan Oliel et al. Am J Med Genet Part A 2016.

Calidad de Vida

TABLA 2. Calidad de vida: puntaje promedio, desviación estándar y error estándar en la visión de los niños y sus padres

Respuesta de los niños n= 42							
Dominio	Tipo I n= 25			Tipo III y IV n= 17			p
	Media	EE	DE	Media	EE	DE	
Físico	66,75	4,6	22,9	48,7	5,3	21,7	0,014
Emocional	70	3,8	18,8	67,35	3,18	13,12	0,62
Escolaridad	76	3,4	17,3	72,35	3,62	14,91	0,48
Social	67,2	4,41	22,10	66,76	4,81	19,84	0,89

Respuesta de los padres n= 65							
Dominio	Tipo I n= 35			Tipo III y IV n= 30			p
	Media	EE	DE	Media	EE	DE	
Físico	64,55	3,7	21,95	43,08	3,8	20,81	0,0002
Emocional	62	3,5	20,5	63,66	3,5	19,3	0,74
Escolaridad	74,8	3,3 n= 31	18,2	70,1	4,1	19,9 n= 23	0,47
Social	72	3,74	22,10	67,75	3,14	17,21	0,01

EE: error estándar. DE: desvío estándar.

Fano V , del Pino M, Rodriguez Celin M y col. Arch Arg
Pediatr 2013



Calidad de Vida

27,8 % de niños y 60 % de adultos presentaron fenotipo “severo”

- **Antropometría** : 41,6 % de los adultos y niños con **estatura final fue menor al centilo 3** pero esta manifestación **no se asoció significativamente con la calidad de vida** •
- **CVRS** mayor compromiso **área física asociándose significativamente con la presencia de dolor y severidad de la enfermedad.**

Presencia de dolor: 55,8 % niños y 84,2% adultos

Exostosis Multiple

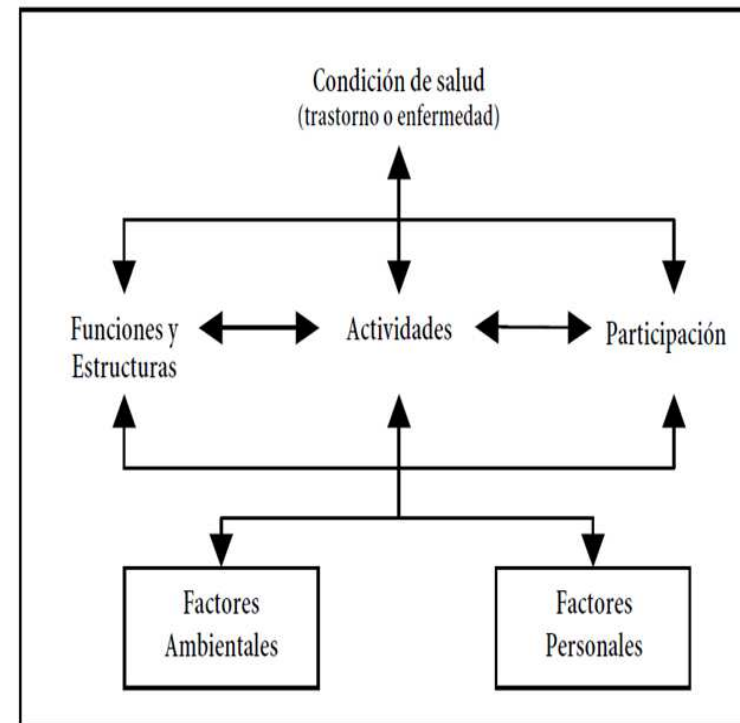
N 66 (M:F)1,5:1

Casos familiares 43/15 familias

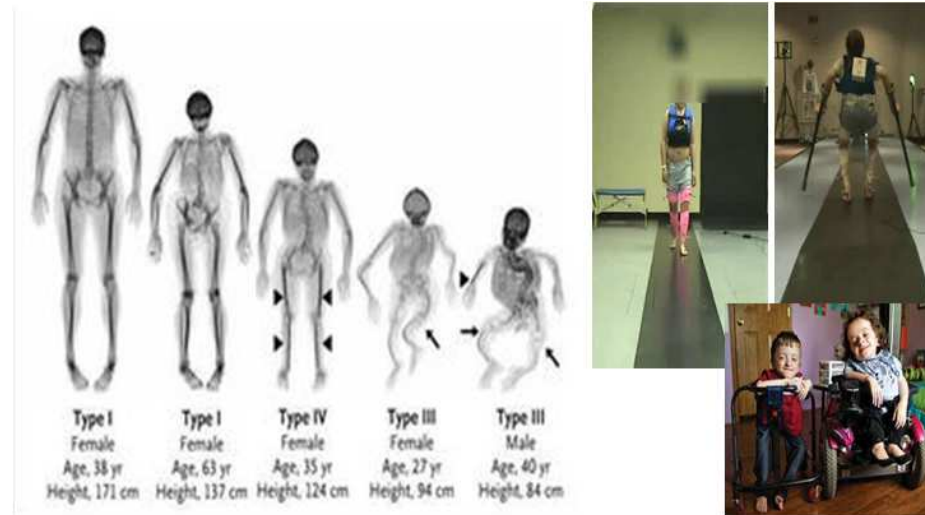
S. Caino datos no publicados

Funcionalidad

CIF “El concepto de funcionamiento se puede considerar como un término global, que hace referencia a todas las Funciones Corporales, Actividades y Participación”



Funcionalidad : Ampla variabilidad en la severidad y funcionalidad



Funcionalidad

OI severa mayores 15 años funcionalidad y grado de participación deportiva

N: 18 (11 varones) edad media fue de 19.17 83% tenía formas moderadas-graves 17%, formas leves.

•Déficit de estatura mediana de zT fue de -7.9 sDE (-14.68/+1.5 sDE).

•Relación entre el deficit de estatura y el grado de severidad

-Encontramos una correlación negativa entre el zT y la necesidad del uso de la silla de ruedas

(r: 0,77). 50%uso de silla de ruedas

-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 : los años de estudio (r: 0,15) ni la participación social (r: -0,22) y recreativa (r: 0,35)

Rodriguez Celin M , Fano V Arch Arg
Pediatr 2016

Funcionalidad

Variable evaluada	Aspecto kinesiológico-valoración funcional (Bleck)	
	Ol tipo I (n=34)	Ol tipo II-IV (n=29)
	(Mediana mín/máx)	(Mediana mín/máx)
Independencia Vn: 0-5	5 (2-5)	2 (0-5)
AVD Vn: 0-4	4 (2-4)	3 (0-4)
Movilidad Vn: 0-4	4 (2-4)	2 (0-4)
Deambulación Vn: 0-4	4 (0-4)	0 (0-4)

Relación positiva entre fuerza muscular y movilidad articular con la funcionalidad.

En las formas leves la **deambulación comunitaria** 70% y sumado a la deambulación **domiciliaria** 93%.

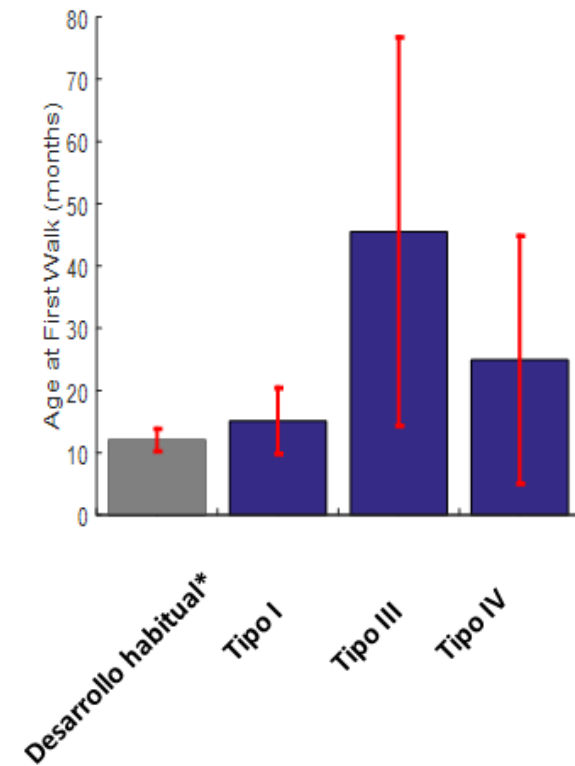
En las formas severas el logro de la **deambulación comunitaria** fue del 21% y **domiciliaria** del 7%.

Osteogenesis imperfecta. Evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes. Fano V et al 2010

Funcionalidad :

estudio
multicéntrico en
Oi 480 pacientes
mayores de 3
años/ Rango
etario: 3.1 a 67.3

Edad inicio de la marcha
en meses






Calidad de vida, funcionalidad y participación están relacionadas

Existen evidencias que la **limitación en la participación no solo esta relacionada con limitaciones físicas sino también con falta de oportunidades** .Limitar la participación puede llevar a deterioro físico y aislamiento.

Promover actividades apropiadas para edad, seguras y que traigan disfrute.
Evitar restricciones innecesarias.Evitar la sobreprotección

La inequidad en la participación puede ser prevenida,realizando adaptaciones en el ambiente y en las actividades que favorezcan el acceso a la participación en la comunidad.

Hill CL, Baird WO, Walters SJ. 2014. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative interview based study. Health Qual Life Outcomes




Perspectiva de los padres en EPF

Los padres a menudo **saben más sobre la enfermedad que los proveedores de atención médica**, esto lleva a enredos en la comunicación.

Existe una **falta de coordinación de la atención entre los proveedores y los servicios que atienden a los niños con EPF** y una **brecha en la accesibilidad a los apoyos del gobierno**

Debido a cuidado fragmentado, **los padres deben llenar los vacíos mencionados haciendo malabares con múltiples roles** incluido el de defensor y administrador

La interacción de la salud de la familia y del niño no se reconoce en gran medida

Soportes inadecuados sitúan a la familia de un niño con una EPF aislada y socialmente vulnerable

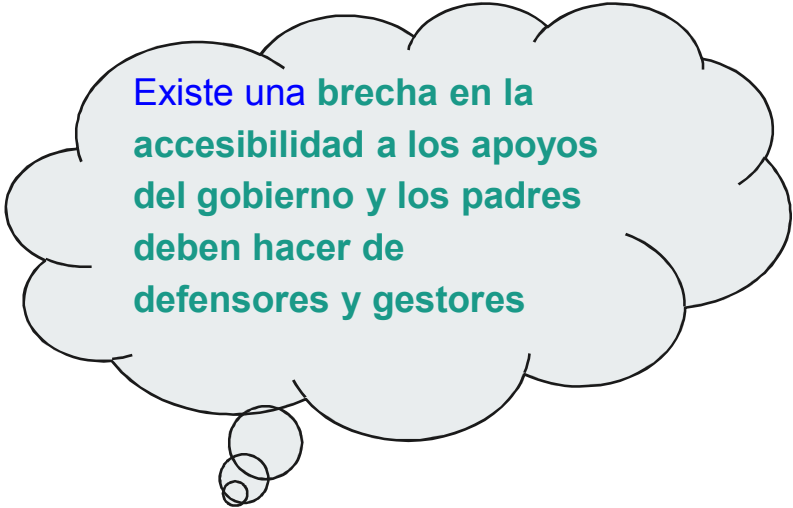
Perspectiva de los padres en EPF

Los padres a menudo saben más sobre la enfermedad que los proveedores de atención médica


Existe una falta de coordinación de la atención entre los proveedores y los servicios que atienden a los niños con EPF

Currie y J Szabo 2018

Perspectiva de los padres en EPF



Existe una brecha en la
accesibilidad a los apoyos
del gobierno y los padres
deben hacer de
defensores y gestores



La interacción de la
salud de la familia y
del niño no se
reconoce

Currie y J Szabo 2018

