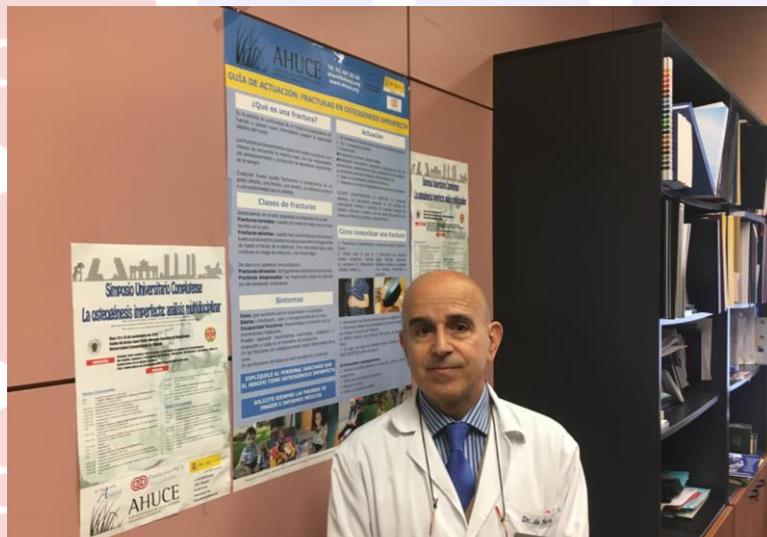




“La universidad debe posicionarse a la vanguardia investigadora de las enfermedades raras”



La fractura de huesos sin causas aparentes, la debilidad muscular o la sordera son algunas de las manifestaciones de la osteogénesis imperfecta (OI), más conocida como enfermedad de los “Huesos de Cristal”. Es una patología poco frecuente que afecta a una de cada entre diez y quince mil personas y en la que los dientes pueden sufrir una severa afectación, a veces olvidada: la dentinogénesis imperfecta (DI). En el Día Mundial de las Enfermedades Raras, Joaquín de Nova, investigador del departamento de Especialidades Clínicas Odontológicas de la Universidad Complutense de Madrid es consciente del abordaje multidisciplinar que merece, por eso colabora en un proyecto con la Fundación AHUCE (Fundación Española de Osteogénesis Imperfecta), para mejorar la caracterización del fenotipo dental de la OI.



El profesor Joaquín de Nova en su despacho con un póster de AHUCE. / UCM

MARÍA MILÁN | ¿Por qué es necesario un proyecto de investigación entre un grupo de Odontología y una enfermedad rara?

Las enfermedades raras necesitan la implicación de múltiples disciplinas, cualquiera que sea la enfermedad. En el caso de la osteogénesis imperfecta, la alteración que se produce en el colágeno tipo I, la proteína que más abunda en la piel y los huesos, también forma parte de otras estructuras del cuerpo, entre ellas, curiosamente, el diente.

¿Cómo afecta la enfermedad de Huesos de Cristal a la dentadura?

La alteración dental más conocida y estudiada es la dentinogénesis imperfecta (DI) del tipo I, asociada a OI. El cambio de color a amarillo, marrón, ambarino, gris o azulado translúcido y la fragilidad dental son las características clínicas más destacadas. Huesos frágiles y dientes frágiles. Pero las repercusiones orales de la enfermedad van más allá. Se añaden otras alteraciones del desarrollo dental, como agenesias, erupciones ectópicas, inclusiones dentales etc..., que requieren de un exhaustivo diagnóstico radiográfico. Junto a ellas, un desarrollo craneofacial también alterado, condiciona la presencia, muy frecuente, de una maloclusión dental de clase III. Es por ello que las visitas frecuentes del colectivo al odontólogo son una constante en la enfermedad, y éste debería estar capacitado para completar el diagnóstico de los problemas orales presentes y enfrentarse al reto de su resolución.

¿Se pueden llegar a prevenir estos síntomas?

Al tratarse de una enfermedad genética, son muy limitados los avances en los aspectos etiológicos de la enfermedad y actualmente la terapéutica, incluida la odontológica, se centra en la sintomatología y en la reducción de la severidad. En este sentido tanto los tratamientos quirúrgico-ortopédicos como farmacológicos, aplicados correcta y precozmente, han contribuido notablemente a la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas. Precisamente la incorporación de fármacos antirresortivos al arsenal terapéutico de la enfermedad, que tan



Deformidad y fractura y su corrección quirúrgica en paciente con OI. / Dra Ana Bueno (HU de Getafe).

buenos resultados han proporcionado desde el punto de vista esquelético en huesos largos y columna vertebral, son contemplados con inquietud por sus potenciales repercusiones a nivel oral.

¿Qué efectos secundarios tienen estos fármacos?

Los fármacos conocidos como bifosfonatos, y otros antirresortivos con los que se trata esta enfermedad, se les ha asociado a nivel orofacial a potenciales complicaciones, la más conocida, la osteonecrosis de los maxilares. Sin descuidar esta potencial complicación (sobre todo del adulto), consideramos que la administración de estos fármacos a niños, en fase crecimiento y desarrollo puede llegar a interferir con algún proceso fisiológico que los profesionales implicados deben controlar.



En diciembre, la fundación AHUCE y su grupo de investigación firmaron el proyecto “Contribución de las repercusiones orales y craneofaciales al diagnóstico actual de la Osteogénesis Imperfecta y a su modulación terapéutica”. ¿Cuál es su objetivo?

En síntesis, buscamos reproducir el trabajo seguido con la enfermedad (OI). Estudiada su variabilidad y clasificada según ella, al conocer cada vez más la mutación genética causal, en la actualidad se llevan a cabo estudios de correlación fenotipo-genotipo. Nuestro propósito es profundizar en el estudio



Niño con dentinogénesis imperfecta y maloclusión clase III. / Joaquín de Nova.

clínico, radiográfico y ultraestructural de la dentinogénesis imperfecta para, a continuación, establecer una clasificación en base a los hallazgos que relacionaremos con las manifestaciones esqueléticas de la OI. Finalmente, si cada mutación genética puede condicionar otras tantas alteraciones dentales, realizar un estudio de correlación fenotipo dental-genotipo. Al hacer extensivo este enfoque a otras alteraciones dentarias del desarrollo y la maloclusión, contribuiríamos a un diagnóstico más completo de la enfermedad. Por otro lado, si tenemos en

cuenta que el tratamiento actual de la enfermedad con agentes antirresortivos interactúa con el proceso fisiológico de la erupción dental, su estudio permitiría relacionar mejor ambos (incremento en el número de ciclos de tratamiento y retardo eruptivo), de forma que esta información pueda ayudar al clínico a la modulación terapéutica.

¿Qué se puede hacer desde la universidad en favor de las enfermedades raras, que hoy conmemoran su Día Mundial?

Consideramos que la universidad dispone de un marco idóneo para el abordaje de estas patologías si asumimos su doble papel social-asistencial e investigador. Por definición, las enfermedades raras afectan a pocos pacientes y es necesario analizar de manera exhaustiva toda su atención, de forma que estos pocos casos sirvan para desarrollar protocolos, de los que se beneficien pacientes y profesionales implicados. Para ello, se requieren profesionales responsables en este doble ámbito asistencial e investigador, que la universidad debe potenciar. Cada persona con una enfermedad rara representa una experiencia única para el profesional que le atiende y que no debe desaprovechar. La suma, bien sistematizada, de estas escasas experiencias debería contribuir a la generación de conocimiento que ayude a la mejor atención de estas personas, a la vez que aporte futuros avances de la enfermedad. Por otro lado es frecuente que la enfermedad rara implique a diferentes profesionales de forma que se requiere un enfoque multidisciplinar, que también encontramos factible en el ámbito universitario al aglutinar las diferentes ciencias de la Salud. Sin lugar a dudas, la universidad debe



posicionarse a la vanguardia investigadora que motiva el estudio de las enfermedades menos prevalentes.

Si de por sí la investigación es un reto, la de las enfermedades raras tiene que serlo aún más.

Efectivamente, las enfermedades raras representan para los profesionales un desafío que aúna experiencias escasas, conocimientos insuficientes, demandas apremiantes o prisas por encontrar soluciones con estrecha convivencia con personas afectadas, familias y asociaciones, así como experiencias compartidas con otros profesionales. Como un poliedro irregular, la enfermedad poco frecuente nos sorprende con cada cara diferente. Comenzamos nuestra experiencia en la osteogénesis imperfecta a comienzos del presente siglo, desarrollando preferentemente una labor asistencial de los niños que acudían por sus problemas dentales. Con el tiempo hemos ido descubriendo nuevas facetas en las implicaciones orales y craneofaciales de la enfermedad, y podemos afirmar a día de hoy que los nuevos retos estarán seguramente más ligados a su terapéutica que a la propia enfermedad. En este recorrido apasionante, lazos de amistad con excelentes profesionales y personas implicadas, algunos logros académicos fruto de la investigación, y sobre todo la enorme satisfacción de nuestra humilde contribución a la salud oral de las personas afectadas y nuestro agradecimiento, recompensado por el enorme apoyo que recibimos.



Más información:

Firma del [convenio](#) AHUCE-UCM.

[Fundación AHUCE](#)

com plu ten se