

## INCIDENCIA Y PREVALENCIA EN COLOMBIA DE LAS ENFERMEDADES OSTEOARTICULARES Y DE ORIGEN GENÉTICO

Daniela Milena Arrieta Palis ,  
Valentina Bermúdez Cadena,  
Adriana Lucia Gómez Gómez,  
Melissa Del Carmen Medina Ramírez

Tutor  
Jorge A. Leyva Rojas, *Dr. rer. nat*  
Profesor-Investigador

### RESUMEN

Las enfermedades osteoarticulares de origen genético en Colombia, se consideran enfermedades huérfanas, ya que en muchos casos carecen de medicamentos, estudios y tratamiento.

La calidad de vida de las personas que presentan alguna patología de este grupo es muy baja, ya que el paciente se ve afectado en su desarrollo como ser humano, presentándose algunas limitaciones en su vida diaria como, desarrollar actividades motoras, limitaciones laborales, aislamiento social, entre otras, llevándolas a un grado de vulnerabilidad.

Los tratamientos paliativos de estas enfermedades generan unos altos costos al sistema de salud del país y sin embargo sus resultados no son significativos en la mejora de la calidad de vida de las personas.

**Objetivos:** Estimar la incidencia y prevalencia de las enfermedades osteoarticulares de origen genético en la población colombiana

**Materiales y Métodos:**

Se realizó una investigación documental, no experimental, cualitativa, longitudinal, retrospectiva. Teniendo en cuenta la información disponible en el MINSALUD, OMS, OPS y ACORTOPEDIA, como también la base de datos recopilada en el National Center for Biotechnology Information (NCBI)

2.2 Criterios de inclusión y Categorización de las Variable de estudio

Los Criterios de inclusión y exclusión que se tuvieron en cuenta para el desarrollo del proyecto fueron:

Criterios de inclusión:

- Que sea colombiano nacido en Colombia.
- Que ambos padres sean colombianos.
- que padezca de alguna enfermedad osteoarticular y de origen genético.

Criterios de exclusión

- Que no padezca alguna enfermedad osteoarticular.
- Que no sea colombiano.
- Que ambos padres no sean colombianos.

Las variables que se van a tener en cuenta para este proyecto son enfermedades osteoarticulares, enfermedades osteoarticulares de origen genético y se clasificarán de acuerdo con el sexo.

Tratamientos de las enfermedades OST.

Existen escasamente algunos tratamientos genéticos, los tratamientos más implementados son médico-quirúrgicos y la terapia física.

**Resultados:** Las enfermedades osteoarticulares y de origen genético son patologías poco frecuentes en Colombia e Iberoamérica, existiendo poco o nada de información acerca de su prevalencia e incidencia en la población. Por otro lado, los métodos diagnósticos más usados son la ecografía prenatal y el estudio de cariotipo. Estos métodos no generan un diagnóstico confiable y la certeza del tipo de enfermedad, por tal razón, en este estudio se propone implementar métodos moleculares de diagnóstico genético, antes de las 12 semanas de gestación

**Conclusiones:** En Colombia no hay información en las bases de datos del estado, sobre la prevalencia e incidencia de las enfermedades osteoarticulares de origen genérico.

El sistema de salud colombiano no cuenta con métodos de diagnóstico genético temprano, para las enfermedades osteoarticulares de origen genético.

La implementación de métodos moleculares para el diagnóstico temprano gestacional, con el apoyo de una asesoría médica especializada, permitiría tomar decisiones a los padres, con una base científica y ética sobre el desarrollo del embarazo.

**Palabras clave:** Enfermedades osteoarticulares, diagnósticos gestacionales, diagnóstico molecular

## ABSTRACT

Osteoarticular diseases of genetic origin in Colombia are considered orphan diseases, since in many cases they lack medicines, studies and treatment. The quality of life of people who present some pathology in this group is very low, since the patient is affected in their development as a human being, such as: the inability to walk, develop motor skills, work limitations, social isolation, among others, that affect the daily development of a person putting them at a vulnerable level. The palliative treatments of these diseases generate high costs to the country's health system and therefore to the health care system.

**Objective:** This research seeks to estimate the incidence and prevalence of osteoarticular diseases of genetic origin in the Colombian population and to propose a gestational diagnostic method that allows determining the existence of some type of genetic alteration related to the development of the osteoarticular system.

**Materials and Methods:** A documentary, non-experimental, qualitative, longitudinal, retrospective investigation was carried out. Taking into account the information available in the MINSALUD, WHO, PAHO and ACORTOPEDIA, as well as the database compiled in the National Center for Biotechnology Information (NCBI)

### 2.2 Inclusion criteria and Categorization of the study variable

The inclusion and exclusion criteria that were taken into account for the development of the project were:

#### Inclusion criteria:

- That he is Colombian born in Colombia.
- Both parents are Colombian.
- who suffers from an osteoarticular disease of genetic origin.

#### Exclusion criteria:

- That he does not suffer from any osteoarticular disease.
- That is not Colombian.
- Both parents are not Colombian.

The variables that will be taken into account for this project are osteoarticular diseases, osteoarticular diseases of genetic origin and will be classified according to sex.

Treatments for OST diseases.

There are scarcely some genetic treatments, the most widely implemented treatments are medical-surgical and physical therapy.

**Results:** osteoarticular diseases and diseases of genetic origin are rare pathologies in Colombia and Latin America, there is little or no information about their prevalence, incidence, treatment and genetic diagnosis, which is evidenced in the bibliographic review carried out.

**Conclusions:** These gestational diagnoses allow parents, with the support of specialized medical advice, to determine the decision to continue with the pregnancy until birth or to interrupt it according to the gestational weeks already stipulated, reducing costs and the burden on the Health system.

**KeyWords:** Osteoarticular Diseases, Gestational Diagnoses

## REFERENCIAS

1. (1). Fuentes MG. Enfermedades de base genética Genetically based diseases. 2008;31.
2. (2). Para O, Ayudas EDE, Del T, En A. diciembre de 2015. 2015;
3. (3). Velasco HM, Buelvas LP. Caracterización de pacientes con enfermedades genéticas del esqueleto en un centro colombiano de remisión. 2017;
4. (4). Poley González A, Ortega Blanco JA, Pedregal González M, Martín Azofra M, Hermosilla Camacho C, Mora Moreno F. Prevalencia de enfermedades osteoarticulares y consumo de recursos. Calidad de vida y dependencia en pacientes con artrosis. *Semergen*. 2011;37(9)
5. (5). *Constitucioncolombia.com*. 2020. *Constitucioncolombia.Com*. [online] Available at: <<https://www.constitucioncolombia.com/titulo-2/capitulo-2/articulo-47>> [Accessed 31 May 2020].
6. (7). Poley González A, Ortega Blanco JA, Pedregal González M, Martín Azofra M, Hermosilla Camacho C, Mora Moreno F. Prevalencia de enfermedades osteoarticulares y consumo de recursos. Calidad de vida y dependencia en pacientes con artrosis. *Semergen*. 2011.
7. (8). Informativo S, Febrero N. Enfermedades osteo- articulares. 2007;14(2).
8. (9). *Ío COL*, Cart EDEL, El LA. Enfermedades primarias osteoarticulares. 2014;225–30.
9. (10). Wu CC, Econs MJ, DiMeglio LA, Insogna KL, Levine MA, Orchard PJ, et al. Diagnosis and management of osteopetrosis: Consensus guidelines from the osteopetrosis working group. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017;102(9):3111–23.

10. (11). Minsalud M de S. ABECÉ DE LA DISCAPACIDAD ¿Qué es discapacidad? Minist Salud. 2013;
11. (12) Velasco HM, Buelvas LP. Caracterización de pacientes con enfermedades genéticas del esqueleto en un centro colombiano de remisión. 2017
12. (13). Poley González A, Ortega Blanco JA, Pedregal González M, Martín Azofra M, Hermosilla Camacho C, Mora Moreno F. Prevalencia de enfermedades osteoarticulares y consumo de recursos. Calidad de vida y dependencia en pacientes con artrosis. Semergen. 2011;37(9)
13. (14). Zambrano, Á., Salamanca, J. and Ospino, B Osteoporosis en Iberoamérica: 2020. Osteopetrosis Dominante Tipo II (Enfermedad De Albers-Schönberg). [online] Actamedica colombiana.com. Available at: <<http://www.actamedicacolombiana.com/anexo/articulos/02-2003-07.pdf>> [Accessed 27 November 2020].
14. (15). Osteopetrosis en el mundo: RESERVADOS, I., 2020. Orphanet: Osteopetrosis. [online] Orpha.net. Available at: <[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=ES&Expert=2781](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=2781)> [Accessed 26 November 2020].
15. (16) Fibromatosis hialina infantil mundial: RESERVADOS, I., 2020. Orphanet: Fibromatosis Hialina Juvenil. [online] Orpha.net. Available at: <[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=2028](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2028)> [Accessed 27 November 2020].
17. (17). Oscullo Yepez, V., Sierra Santos, L., Oscullo Yepez, J. and Oscullo Yepez, G., Síndrome de stickler: . Síndrome De Stickler: Cuando El Desprendimiento De Retina Se Hereda. [online] Revclinmedfam.com. Available at: <http://www.revclinmedfam.com/PDFs/7dcd340d84f762eba80aa538b0c527f7.pdf>> [Accessed 27 November 2020].
18. (18). Elayne Esther., Displasias mundial: Santana Hernández, (2018). Displasia espondiloepifisaria congénita. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río, 22(1), 185-191. Recuperado en 26 de noviembre de 2020, de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-31942018000100023&lng=es&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942018000100023&lng=es&tlng=es).
19. (19). Cervera Gaviria, M., García Sánchez, J., Juárez Vignon Whaley, J. and Legorreta Ramírez, B., 2019. Síndrome de fibromatosis hialina: reporte de un caso y revisión bibliográfica. Acta Pediátrica de México,40(5), p.274.
20. (20). Archivos Argentinos de Pediatría, 2015. Síndrome de fibromatosis hialina: reporte de dos casos de una misma familia. 113(5).
21. (21). Jaime Portugal, Jorge Marquez, Revista Portuguesa de Estomatología, Medicina Dentária e Cirurgia Maxilofacial, 2017. #146 Enfermedades raras, doentes únicos: A Síndrome de Stickler. 58(supl 1).
22. (22). MayoClinic.org. 2020. Síndrome De Stickler - Diagnóstico Y Tratamiento - Mayo Clinic. [online] Available at: <<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/stickler-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20354072>> [Accessed 27 November 2020].
23. (23). Nancy Unanue M., Karla Moëne B., Alejandro Baar Z., Manejo de Displasias Esqueléticas, Revista Médica Clínica Las Condes, Volume 26, Issue

- 4,2015,Pages 470-482,ISSN 0716-8640,<https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.07.005>.
24. (<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864015000954>)
25. (24). Manual MSD versión para público general. 2020. Osteopetrosis - Salud Infantil - Manual MSD Versión Para Público General. [online] Available at: <<https://www.msmanuals.com/es-co/hogar/salud-infantil/trastornos-%C3%B3seos-en-ni%C3%B1os/osteopetrosis>> [Accessed 27 November 2020].
26. (25). Molano, J., 2017. Diagnóstico prenatal y diagnóstico preconcepcional. Perspectivas del análisis genético. Revista del Laboratorio Clínico, 10(3), pp.115-116.
27. (26). Sap.org.ar. 2020. Síndrome De Fibromatosis Hialina: Reporte De Dos Casos De Una Misma Familia. [online] Available at: <<https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2015/v113n5a16.pdf>> [Accessed 4 December 2020].
28. (27). Riera Matute G, Riera Alonso E. Síndrome de Stickler [Internet]. ELSEVIER. 2020 [cited 4 December 2020]. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-seminarios-fundacion-espanola-reumatologia-274-articulo-sindrome-stickler-13140684>
29. (28). Baja talla por displasia espóndiloepifisaria [Internet]. Med.unne.edu.ar. 2020 [cited 4 December 2020]. Available from: [https://med.unne.edu.ar/home/images/documentos/Revista\\_Numero/121-2014-vol-xxxiv-n-3-4-Informes-breves-Baja-talla-por-displasia-espondiloepifisaria-DEE.pdf](https://med.unne.edu.ar/home/images/documentos/Revista_Numero/121-2014-vol-xxxiv-n-3-4-Informes-breves-Baja-talla-por-displasia-espondiloepifisaria-DEE.pdf)
30. (29). Osteopetrosis marmórea: reporte de un caso con esta rara enfermedad [Internet]. Medigraphic.com. 2020 [cited 4 December 2020]. Available from: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medicocamaguey/amc-2015/amc155i.pdf>.
31. (30) Posada M., Martín-Arribas C., Ramírez A., Villaverde A., Abaitua I.. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [citado 2021 Mayo 17]; 31( Suppl 2 ): 9-20. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es).
32. (31) 4. Poley González A, Ortega Blanco JA, Pedregal González M, Martín Azofra M, Hermosilla Camacho C, Mora Moreno F. Prevalencia de enfermedades osteoarticulares y consumo de recursos. Calidad de vida y dependencia en pacientes con artrosis. Semergen. 2011;37(9):462–7
33. (32) Mancini G, Oranje A, Hollander J. “In Fibromatoses, hyalinoses and stiif skin syndrome”. En: Harper J, Orange A, Prose A. Textbook Of Pediatric Dermatology. 2a ed. Vol II. Massachusetts, Blackwell, 2006: 935-956
34. (33) Ruiz-Maldonado R, Durán-McKinster C, Sáez-de-Ocariz M, CalderónElvir C, Yamazaki-Nakashimada MA, Orozco-Covarrubias L. “Interferon alpha-2B in juvenile hyaline fibromatosis”. Clin Exp Dermatol 2006; 31(3): 478-479.
35. (34) Álvarez Montiel I, valencia herrera A, Toledo Bahena M, Mena Cedillos C, Ramírez Cortes E. Fibromatosis hialina juvenil: revisión de la bibliografía [Internet]. 9.ª ed. México ; 2011 [citado 14 mayo 2020]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2011/dcm112i.pdf>

- 36.(35) Síndrome de Stickler [Internet]. middlesex health. 2020 [citado 10 enero 2021]. Disponible en: <https://middlesexhealth.org/learning-center/espanol/enfermedades-y-afecciones/s-ndrome-de-stickler>
- 37.(36) Boyd K. Stickler Syndrome Diagnosis and Treatment [Internet]. American academy of ophthamology . 2020 [citado 10 enero 2021]. Disponible en: <https://www.aaof.org/eye-health/diseases/stickler-syndrome-diagnosis-treatment>
- 38.(37)Revista Portuguesa de Estomatologia, Medicina Dentária e Cirurgia Maxilofacial, 2017. #146 Enfermidades raras, doentes únicos: A Síndrome de Stickler. 58(supl 1).
- 39.(38) Mayoclinic.org. 2020. Síndrome De Stickler - Diagnóstico Y Tratamiento - Mayo Clinic. [online] Available at: <<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/stickler-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20354072>> [Accessed 27 November 2020].
- 40.(39) E. Borrego, D.M. Farrington, F.J. Downey; Novedades en displasias oses [Internet]. 58.<sup>a</sup> ed. Sevilla, España: Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología; 2013 [citado 15 octubre 2020]. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129-articulo-novedades-displasias-oseas-S1888441514000022>
- 41.(40) Bayhan IA, Abousamra O, Rogers KJ, Bober MB, Miller F, Mackenzie WG. Valgus Hip Osteotomy in Children With Spondyloepiphyseal