National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases

HEALTH TOPICS

Osteogénesis imperfecta

BASICS

Puntos importantes sobre la osteogénesis imperfecta

- La osteogénesis imperfecta es una enfermedad que hace que los huesos se rompan (se fracturen) fácilmente. También se le conoce como la enfermedad de los huesos de cristal.
- Sus síntomas pueden ser leves o graves, dependiendo del tipo de osteogénesis imperfecta que tenga.
- La osteogénesis imperfecta ocurre debido a un defecto en un gen. No existe una cura para la osteogénesis imperfecta.
- El tratamiento puede incluir terapia física u ocupacional, medicamentos, cirugía y ayudas de movilidad para desplazarse con seguridad.
- Hay algunas cosas que puede hacer que le ayudarán a mantenerse saludable y a evitar fracturas.

¿Qué es la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad que hace que los huesos se rompan (se fracturen) fácilmente. También se le conoce como la enfermedad de los huesos de cristal. Sus síntomas pueden ser leves o graves, dependiendo del tipo de osteogénesis imperfecta que tenga.

¿A quién le puede dar osteogénesis imperfecta?

Cualquier persona puede nacer con osteogénesis imperfecta, pero las personas que tienen familiares con esta enfermedad tienen una mayor probabilidad.

¿Qué tipos de osteogénesis imperfecta hay?

Hay muchos tipos de osteogénesis imperfecta. Los síntomas varían dependiendo del tipo que tenga. El tipo I es la forma más leve y más frecuente de osteogénesis imperfecta. El tipo II es la forma más grave. Los otros tipos presentan síntomas que se encuentran entre el tipo I y el tipo II.

¿Cuáles son los síntomas de la osteogénesis imperfecta?

Todas las personas con osteogénesis imperfecta tienen huesos débiles que se rompen fácilmente. Algunas personas con osteogénesis imperfecta pueden sufrir solo unas pocas fracturas a lo largo de su vida, mientras que otras pueden tener cientos de ellas.

Las personas con osteogénesis imperfecta pueden presentar otros síntomas, tales como:

- Malformación o arqueamiento de los huesos largos
- Baja estatura, por debajo del promedio
- Piel a la que fácilmente le salen moretones
- Articulaciones laxas (flojas)
- Debilidad muscular
- Esclerótica o parte blanca del ojo que parece azulada, morada o grisácea
- Cara con forma triangular
- Caja torácica en forma de barril (tórax en tonel)
- Columna vertebral curva
- Colapso de las vértebras de la columna
- Dientes quebradizos, deformes o descoloridos
- Pérdida de la audición
- Problemas respiratorios
- Malformación de las articulaciones de la cadera.

¿Cuáles son las causas de la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis imperfecta ocurre debido a un defecto en un gen. Las personas con osteogénesis imperfecta tienen un gen que transmite instrucciones incorrectas para la producción del colágeno, una sustancia que fortalece los huesos. Se puede heredar este gen modificado de uno o ambos padres, o el gen puede dejar de funcionar correctamente por sí solo.

¿Hay alguna prueba para la osteogénesis imperfecta?

Para determinar si tiene osteogénesis imperfecta, los médicos pueden:

- Preguntarle sobre sus antecedentes familiares e historial médico.

- Hacerle un examen físico.
- Ordenar radiografías, otras pruebas para revisarle los huesos, o análisis de sangre.

¿Cómo se trata la osteogénesis imperfecta?

No existe una cura para la osteogénesis imperfecta. Los objetivos del tratamiento son:

- Prevenir o controlar los síntomas.
- Aumentar la masa ósea (densidad) y la fuerza muscular.
- Ayudar a los pacientes a ser independientes.

Estos tratamientos incluyen:

- terapia física u ocupacional
- medicamentos
- cuidado de los huesos, como un yeso o un aparato ortopédico
- cirugía para corregir los huesos
- andadores, muletas o sillas de ruedas para ayudar con la movilidad
- cuidado dental si los dientes están afectados por la osteogénesis imperfecta
- audífonos y otros tipos de cuidados auditivos.

¿Quién puede tratar la osteogénesis imperfecta?

Muchos tipos de médicos y proveedores de atención médica pueden tratar la osteogénesis imperfecta, tales como:

- médicos de atención primaria, que diagnostican y tratan a los adultos
- pediatras, que diagnostican y tratan a los niños
- genetistas clínicos, que diagnostican y tratan a los niños y adultos con trastornos genéticos
- ortopedas u ortopedistas, que tratan y realizan cirugías para enfermedades óseas y de las articulaciones
- terapeutas ocupacionales, que enseñan cómo realizar las actividades diarias de manera segura
- fisioterapeutas, que enseñan formas de aumentar la fuerza muscular, recuperarse de los huesos rotos y evitar fracturas
- proveedores dentales, como ortodoncistas y cirujanos.

Cómo adaptarse a la osteogénesis imperfecta

Si tiene osteogénesis imperfecta, hay algunas cosas que puede hacer que le ayudarán a mantenerse saludable y a evitar fracturas, tales como:

- Coma una dieta rica en frutas, verduras y granos integrales.
- Haga cuanto ejercicio le recomiende su médico. La natación y la terapia acuática son opciones frecuentes para las personas con osteogénesis imperfecta.
- Mantenga un peso saludable.
- No fume y evite la inhalación pasiva del humo de otros fumadores.
- No tome mucho alcohol o cafeína.
- Hable con un profesional de la salud si siente depresión o ansiedad debido a la osteogénesis imperfecta y sus síntomas.

Para más información

Genetic and Rare Diseases Information Center
Sitio web: https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1017/osteogenesis-imperfecta (en inglés)
Información en español: https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13473/osteogenesis-imperfecta

Genetics Home Reference
Sitio web: https://ghr.nlm.nih.gov/condition/osteogenesis-imperfecta (en inglés)

U.S. Food and Drug Administration
Llame gratis: 888-INFO-FDA (888-463-6332)
Sitio web: https://www.fda.gov (en inglés)
Información en español: https://www.fda.gov/AboutFDA/EnEspanol/default.htm

Drugs@FDA en https://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/daf. Drugs@FDA es un catálogo en línea de productos farmacéuticos aprobados por la FDA.

Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics
Sitio web: https://www.cdc.gov/nchs (en inglés)

Osteogenesis Imperfecta Foundation
Sitio web: http://www.oif.org (en inglés)
Información en español:http://www.oif.org/site/DocServer/Caring_for_Infants-_Spanish.pdf?docID=17441

Si necesita más información sobre recursos confiables en su idioma o en otro idioma, por favor visite las páginas web que aparecen a continuación o comuníquese con el Centro Nacional de

Distribución de Información del NIAMS en NIAMSInfo@mail.nih.gov.

- Información de salud en inglés
- Información de salud en idiomas asiáticos