National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases

Osteopetrosis

BASICS

Puntos importantes sobre la osteopetrosis

- La osteopetrosis es un trastorno poco frecuente que hace que los huesos crezcan de manera anormal y se vuelvan demasiado densos. Cuando esto sucede, pueden romperse fácilmente.
- El trastorno puede ir desde leve hasta grave y los síntomas pueden ser de inicio temprano después en la infancia o de inicio tardío en la edad adulta.
- La vida con osteopetrosis varía según cada persona. Algunas personas tienen pocos o ningún síntoma, mientras que otras tienen muchos síntomas que afectan la forma en que viven.
- Los médicos tratan la osteopetrosis con medicamentos; terapia física y ocupacional; cuidado de los huesos con yesos mediante el uso de férulas o con cirugía; y, en ciertos casos, con trasplante de médula ósea.
- Otras cosas que puede hacer para adaptarse a vivir con osteopetrosis incluyen consultar con regularidad con sus proveedores de atención médica, seguir las recomendaciones de su médico sobre el ejercicio, llevar una dieta saludable y bien equilibrada, y pedir ayuda a sus seres queridos cuando la necesite.

¿Qué es la osteopetrosis?

La osteopetrosis es un trastorno poco frecuente que hace que los huesos crezcan de manera anormal y se vuelvan demasiado densos. Cuando esto sucede, pueden romperse fácilmente. Además, los huesos pueden estar deformados y grandes, causando otros problemas como dificultades para:

- ver y oír,
- luchar contra las infecciones,
- controlar un sangrado.

La osteopetrosis es una enfermedad genética que se hereda de los padres. El trastorno puede ir desde leve hasta grave y los síntomas pueden ser de inicio temprano en la infancia o de inicio tardío en la edad adulta.

¿A quién le puede dar osteopetrosis?

Las personas con antecedentes familiares de la enfermedad tienen un mayor riesgo de tener osteopetrosis al heredar un gen anormal de uno o ambos padres.

¿Cuáles son los diferentes tipos de osteopetrosis?

Los tipos de osteopetrosis se basan en:

- la forma cómo se hereda la enfermedad,
- la edad en que se inician los síntomas,
- la gravedad de la enfermedad.

Algunos tipos aparecen en la infancia y otros inician en la edad adulta.

¿Cuáles son los síntomas de la osteopetrosis?

Los síntomas pueden variar según el tipo de osteopetrosis e incluyen:

- fracturas por la densidad y la debilidad de los huesos,
- congestión nasal por estrechamiento de las cavidades sinusales,
- cambios en la visión y la audición debido a huesos agrandados que presionan los nervios,
- problemas dentales debido a cambios en los huesos,
- concentraciones bajas de células sanguíneas,
- infecciones óseas,
- dolor crónico de los huesos.

¿Cuáles son las causas de la osteopetrosis?

La osteopetrosis es una enfermedad genética que, en la mayoría de los casos, se hereda de uno o ambos padres. Las personas con osteopetrosis tienen un gen que hace que el cuerpo produzca muy pocas de las células que degradan el hueso viejo o éstas son anómalas. Esto origina huesos densos y débiles.

¿Hay alguna prueba para la osteopetrosis?

Los médicos diagnostican la osteopetrosis mediante:

- el historial médico y los antecedentes familiares;
- un examen físico;
-

pruebas de laboratorio y estudios de imagen, como:
  - radiografías,
  - análisis de sangre,
  - pruebas genéticas,
  - otras pruebas de imagen.

¿Cómo se trata la osteopetrosis?

El tratamiento de la osteopetrosis dependerá del tipo, los síntomas y otros problemas relacionados con la enfermedad. Los tratamientos pueden incluir:

- medicamentos para retrasar el avance de la enfermedad,
- medicamentos para ayudar a mejorar las concentraciones de algunas células sanguíneas,
- terapia física y ocupacional para ayudar a los niños a desarrollar habilidades motoras y de otros tipos,
- cuidado de los huesos, mediante el uso de yesos o férulas, o con cirugía para corregir huesos rotos y deformados,
- trasplante de médula ósea en ciertos casos.

Las consultas con el médico son importantes para:

- comprobar de los síntomas,
- conocer los resultados de las pruebas,
- hablar sobre el tratamiento.

¿Quién puede tratar la osteopetrosis?

Hay varios tipos diferentes de médicos que diagnostican y tratan la osteopetrosis. A menudo, es necesario trabajar con un equipo de médicos para recibir el mejor tratamiento posible. Estos especialistas pueden incluir:

- endocrinólogos, que tratan trastornos hormonales y metabólicos;
- odontólogos o dentistas, que pueden ayudar a prevenir y tratar problemas dentales, e incluyen ortodoncistas y cirujanos maxilofaciales;
- genetistas, que estudian los genes, especialmente cómo se heredan y mutan;
- hematólogos, que se especializan en trastornos de la sangre;
- neurólogos, que tratan trastornos y enfermedades de la columna vertebral, el cerebro y los nervios;
- neurocirujanos, que realizan cirugías para trastornos y enfermedades de la columna vertebral, el cerebro y los nervios;

- oftalmólogos, que tratan trastornos y enfermedades de los ojos;
- ortopedas u ortopedistas, que tratan y realizan cirugías para enfermedades de los huesos y las articulaciones;
- otorrinolaringólogos, que tratan trastornos de los oídos, la nariz y la garganta.

Cómo adaptarse a la osteopetrosis

La vida con osteopetrosis varía según cada persona. Algunas personas tienen pocos o ningún síntoma, mientras que otras tienen muchos síntomas que afectan la forma en que viven. Los consejos que le damos a continuación le pueden ayudar.

- Consulte con regularidad con sus proveedores de atención médica.
- Hable con su médico o fisioterapeuta sobre qué tipos de ejercicios son mejores para usted.
- Pregúntele a su médico cuál sería una dieta bien equilibrada.
- Pida ayuda a familiares y amigos cuando la necesite.
- Comuníquese con grupos de apoyo en línea y comunitarios.

Para más información

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
Drugs@FDA es un catálogo en línea de productos farmacéuticos aprobados por la FDA.