



## ¿Qué es la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis u osteogenia imperfecta también conocida como enfermedad de los huesos de cristal, es una enfermedad que debilita los huesos y hace que se rompan con facilidad sin ninguna causa aparente. La osteogénesis imperfecta puede causar también otros problemas como músculos débiles, dientes quebradizos y sordera. Se estima que en los Estados Unidos, aunque se desconoce el número de personas afectadas, entre 20,000 y 50,000 personas padecen esta enfermedad.

### ¿Cuál es la causa de la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis imperfecta es causada por una alteración genética en los huesos. Los genes contienen toda la información sobre nuestra herencia familiar y son la causa del parecido entre los miembros de una misma familia. Todos tenemos dos copias de cada gen: una por cada padre.

Cada uno de los genes que originan la osteogénesis imperfecta están relacionados de alguna manera con la producción de colágeno en el cuerpo. El colágeno es el material que ayuda a mantener los huesos fuertes. Cuando estos genes dejan de funcionar como deben, no se produce suficiente colágeno o el colágeno no funciona adecuadamente. Esto hace que los huesos se debiliten y se rompan con facilidad.

La mayoría de los niños heredan el gen que no funciona adecuadamente de uno de los padres. Algunos lo heredan de ambos padres. En algunos casos, ninguno de los padres le transmite el gen a su hijo. Simplemente el gen falla poco después del momento de la concepción.

### ¿Cuáles son los síntomas de la osteogénesis imperfecta?

Las personas que padecen de osteogénesis imperfecta tienen huesos quebradizos. La osteogénesis imperfecta puede variar de leve a grave y los síntomas son diferentes en cada persona. Algunos de los síntomas que podrían manifestar las personas que padecen osteogénesis imperfecta son:

- malformaciones de los huesos,
- baja estatura y cuerpo pequeño,
- articulaciones laxas (flojas),
- músculos débiles,
- escleróticas (la parte blanca del ojo) azules, moradas o grises,
- cara triangular,
- caja torácica en forma de barril,

Institutos Nacionales de la Salud  
Centro Nacional de Información  
sobre la Osteoporosis y  
las Enfermedades Óseas  
2 AMS Circle  
Bethesda, MD  
20892-3676

Teléfono: 202-223-0344;  
1-800-624-BONE (2663) (gratis)  
Fax: 202-293-2356  
TTY: 202-466-4315  
Correo electrónico:  
NIAMSBoneinfo@mail.nih.gov  
www.niams.nih.gov/bone

El Centro Nacional de Información sobre la Osteoporosis y las Enfermedades Óseas de los NIH cuenta con el apoyo del Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel, y con la contribución del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver*, el Instituto Nacional de Investigación Dental y Craneofacial, el Instituto Nacional de la Diabetes y las Enfermedades Digestivas y Renales, la Oficina de Investigación sobre la Salud de la Mujer de los NIH, la Oficina para la Salud de la Mujer del DHHS y el Instituto Nacional sobre el Envejecimiento.



- columna vertebral curva,
- dientes quebradizos,
- sordera (generalmente comienza a los 20 ó 30 años de edad),
- problemas respiratorios,
- fallas del colágeno tipo 1,
- falta de colágeno.

## **¿Qué tipos de osteogénesis imperfecta existen?**

Hay ocho tipos de osteogénesis imperfecta. Las personas con tipo 1 tienden a tener síntomas leves. Las personas con tipos 4, 5 y 6 suelen tener síntomas moderados. Las personas con tipos 2, 3, 7 y 8 suelen tener síntomas intensos. Anteriormente, se pensaba que había 4 tipos de osteogénesis imperfecta pero los científicos descubrieron que aún los síntomas que parecen ser los mismos en un grupo de pacientes, pueden ser causados por problemas con genes diferentes. Es por esto que ahora se habla de ocho y no cuatro tipos de osteogénesis imperfecta.

## **¿Cómo se diagnostica la osteogénesis imperfecta?**

No hay una prueba específica que permita diagnosticar la osteogénesis imperfecta. Para hacer el diagnóstico, los médicos utilizan:

- antecedentes médicos familiares,
- antecedentes médicos del paciente,
- examen físico,
- radiografías.

## **¿Cuál es el tratamiento para la osteogénesis imperfecta?**

Aunque no hay una cura para la osteogénesis imperfecta, se pueden aliviar los síntomas. Los tratamientos para la osteogénesis imperfecta pueden incluir:

- tratamiento de fracturas,
- tratamiento de dientes quebradizos,
- medicamentos para aliviar el dolor,
- fisioterapia,
- el uso de sillas de rueda, corsés ortopédicos y otros aparatos,
- cirugía.

Un tipo de cirugía es el enclavado de los huesos. Se les colocan clavos a los huesos largos para:

- fortalecer los huesos,
- corregir y detener las malformaciones de los huesos,
- prevenir malformaciones de los huesos.

Llevar un estilo de vida saludable también ayuda a las personas que tienen osteogénesis imperfecta. Usted puede ayudar a prevenir que se le rompan los huesos y a mantenerse saludable si:

- hace ejercicio físico (natación, terapia acuática, caminar),
- mantiene un peso saludable,
- mantiene una dieta equilibrada,
- no fuma,
- no toma muchas bebidas alcohólicas ni con cafeína,
- no toma medicamentos esteroides.

Recibir un tratamiento adecuado ayuda a los niños y a los adultos que tienen osteogénesis imperfecta a:

- mantenerse activos,
- aumentar la densidad ósea,
- mantener los músculos fuertes.

### **¿Qué investigaciones se están haciendo sobre la osteogénesis imperfecta?**

No se ha aprobado ningún medicamento para tratar la osteogénesis imperfecta, pero los expertos están tratando de conocer más sobre:

- los genes que causan la osteogénesis imperfecta,
- los medicamentos que ayuden a crecer a las personas que padecen de osteogénesis imperfecta (hormona de crecimiento),
- los medicamentos que fortalecen los huesos (bifosfonatos y teriparatidas),
- el uso de mejores recursos quirúrgicos.

**Para más información acerca de la osteogénesis imperfecta y otros problemas médicos relacionados, comuníquese con el:**

**Centro Nacional de Información sobre la Osteoporosis y las Enfermedades Óseas**

Institutos Nacionales de la Salud

2 AMS Circle

Bethesda, MD 20892-3676

Teléfono: 202-223-0344 ó 1-800-624-2663 (1-800-624-BONE) (gratis)

Teléfono TTY: 202-466-4315

Fax: 202-293-2356

Correo electrónico: [NIAMSBoneinfo@mail.nih.gov](mailto:NIAMSBoneinfo@mail.nih.gov)

Sitio web: <http://www.niams.nih.gov/bone>

La información que aparece en esta publicación se tomó de una publicación más extensa del NIAMS y se resumió en un formato de fácil lectura. Para pedir la versión en inglés, *Osteogenesis Imperfecta Overview*, por favor comuníquese con el NIAMS usando la información provista arriba. Para ver el texto completo o para pedirlo por Internet, visite la página: <http://www.niams.nih.gov>.