

# Osteogénesis Imperfecta

## **¿Qué es la osteogénesis imperfecta?**

La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno óseo genético en el que los huesos son frágiles y se rompen más fácilmente. También se le ha llamado "enfermedad de los huesos quebradizos". Es una afección rara que afecta a 1 de cada 20,000 nacimientos. Hay 16 tipos diferentes que varían de leves a graves.

## **¿Qué causa la osteogénesis imperfecta?**

La OI es causada por cambios en los genes que afectan la fuerza ósea. Estos cambios, o mutaciones, pueden ocurrir espontáneamente o pueden heredarse de uno de los padres. Una persona con OI generalmente tiene un 50% de probabilidades de transmitirla a su hijo. El gen que se ve afectado con mayor frecuencia es el gen del colágeno. El colágeno es una proteína que proporciona estructura a muchas partes del cuerpo. El tipo de colágeno afectado en la OI es el tipo 1, que ayuda a fortalecer la piel y los huesos.

## **¿Cuáles son los signos y síntomas de la osteogénesis imperfecta?**

Los niños con OI pueden experimentar problemas relacionados con los huesos, como huesos rotos, escoliosis y deformidades del cráneo. También pueden ser más bajos que la altura promedio para su familia. Otros signos y síntomas asociados incluyen tinte azul/gris en la parte blanca de los ojos, pérdida de audición, problemas dentales, flacidez de la piel o las articulaciones y fácil formación de hematomas, ya que el colágeno contribuye a la estructura de la piel y otras partes del cuerpo.

De los 16 tipos de OI, el tipo 1 es la forma más leve y el tipo 2 es la más grave. La OI tipo 1 es la forma más común y las personas con esta afección tienden a tener algunos huesos rotos, aunque no tantos como otros tipos, debilidad muscular, tinte azul/gris en la parte blanca de los ojos y pérdida de audición. Existe una amplia gama de signos y síntomas según el tipo de OI. Su médico especialista en endocrinología o genética puede ayudar a explicar cuáles podrían ser los efectos de su tipo de OI, si se sabe qué tipo tiene.

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

La OI se diagnostica en personas que tienen los signos y síntomas mencionados anteriormente. Conocer los antecedentes familiares de signos y síntomas similares también puede ser útil y conducir a un diagnóstico. Las pruebas genéticas pueden ayudar a detectar algunas de las causas más comunes de la OI, pero pueden pasar por alto otros tipos. Si se sospecha OI antes del nacimiento, hay formas de buscar problemas esqueléticos con ultrasonido y otras técnicas de imágenes antes del nacimiento.

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

El tratamiento puede incluir fisioterapia, terapia ocupacional, terapia médica y cirugía ósea. La cirugía ósea puede centrarse en reparar fracturas, tratar la escoliosis y / o colocar varillas para ayudar a corregir deformidades óseas. Los bifosfonatos son medicamentos que pueden ayudar a fortalecer los huesos y prevenir fracturas. Se pueden recomendar formas orales o intravenosas de estos medicamentos.

Las decisiones de tratamiento se toman de forma individual con su equipo médico. Es importante tener un seguimiento cercano con su equipo de médicos. El equipo puede incluir un endocrinólogo, un cirujano ortopédico, un pediatra general y/o un fisioterapeuta. Debe comunicarse con su equipo si su hijo continúa teniendo síntomas o si tiene más preguntas.

Sociedad de Endocrinología Pediátrica. Comité de Educación del Paciente.

**Copyright © 2026 Pediatric Endocrine Society.** La información presentada por la Pediatric Endocrine Society (PES) es para fines educativos exclusivamente y no pretende reemplazar las indicaciones profesionales, el diagnóstico o el tratamiento proveídos por el médico. Los pacientes deben siempre buscar asesoramiento de su médico u otro personal de salud para dar respuesta a sus preguntas relacionadas con condiciones médicas y su tratamiento. Los médicos deben usar su juicio clínico independiente en el contexto de las circunstancias individuales del paciente. La Pediatric Endocrine Society no avala ninguna prueba diagnóstica, producto o protocolo de tratamiento específicos mencionados en estos materiales.