



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **OSTEOPETROSIS**

#### **DESCRIPCIÓN:**

La Osteopetrosis es una rara enfermedad congénita en la que los huesos son demasiado densos. Esto ocurre como resultado de un desequilibrio entre la formación y la descomposición del hueso. También se la conoce como enfermedad de Albers-Schönberg, Osteoesclerosis Congénita, Huesos de Marfil, Huesos de Mármol.

Se caracteriza en cada una de sus formas por un defectuoso funcionamiento de los osteoclastos, que son las células responsables de la resorción del hueso (La resorción es el proceso en el que el hueso viejo es desechado y eliminado para que el nuevo hueso pueda agregarse al esqueleto). Los osteoclastos son necesarios para la formación de la médula ósea. En las personas con esta enfermedad no se forma la cavidad medular, provocando mayor densidad del hueso y que éste se rompa fácilmente. Su incidencia es de 1 entre 20.000 para la forma dominante y de 1 entre 200.000 para la forma recesiva. Generalmente se diagnostica a través de radiografías del esqueleto, confirmando el diagnóstico con pruebas de densidad ósea y biopsias del hueso, pudiendo realizarse escáner o resonancias magnéticas para evaluar cualquier complicación potencial. Además de las dificultades en el diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad y sus síntomas, está la realidad de que hay entre dos y cinco diferentes tipos reconocidos de Osteopetrosis.

**SÍNTOMAS:** La Osteopetrosis abarca una variedad muy amplia de síntomas y un ancho espectro en cuanto a la severidad de los mismos:

- Dolor
- Fracturas frecuentes, sobre todo de los huesos largos que a menudo no sanan.
- Compresión de los nervios, ocasionando dolor de cabeza, ceguera y sordera
- Problemas hematológicos: trombocitopenia anémica, leucopenia.
- Agrandamiento del Bazo
- Ensanchamiento de la parte frontal del cráneo
- Dentición anormal
- Hidrocefalia
- Infecciones y hemorragias

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

- **Asociación Granadina de Artritis Reumatoide**  
**Plaza Pablo Iglesias 4, 18xxx Maracena**
- **M<sup>a</sup> Jesús Martínez Pulido. Tfno.: 646.653.569 Villacarrillo ( Jaén)**