



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

## FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA

**DESCRIPCIÓN:** Esta enfermedad también llamada huesos de cristal es un trastorno congénito (presente al nacer) que se caracteriza por una fragilidad de hueso excesiva, como consecuencia de una deficiencia congénita en la elaboración de una proteína, el colágeno. Quienes portan el defecto tienen menos colágeno de lo normal o es de una menor calidad y como es una proteína importante en la estructura de los huesos, causa una fragilidad y debilidad poco usual de los huesos. El diagnóstico es radiológico, incluso antes del parto. Es una enfermedad autosómica dominante, lo que quiere decir que la persona la padecerá si tiene una copia del gen mutada. La mayoría de los casos de OI se heredan de uno de los padres, aunque algunos casos son el resultado de nuevas mutaciones genéticas. Una persona con OI tiene un 50% de posibilidades de transmitirle el gen y la enfermedad a sus hijos. El trastorno puede aparecer *de novo* por mutaciones esporádicas. Existen muchos defectos diferentes que pueden afectar este gen y la gravedad de esta enfermedad depende del defecto específico de dicho gen. Por ejemplo, puede ocurrir debido a una mutación puntual de transversión (Timina por Guanina) en el procolágeno que impide la remoción de los péptidos terminales de la enzima Procolágenos Peptidasa.

**SÍNTOMAS:** Todas las personas con osteogénesis imperfecta (OI) tienen huesos débiles, lo cual las hace susceptibles a sufrir fracturas. Las personas con OI generalmente tienen una estatura por debajo del promedio. Sin embargo, la gravedad de la enfermedad varía enormemente. Los síntomas clásicos abarcan, tinte azul en la parte blanca de los ojos (esclerótica azul), fracturas óseas múltiples, pérdida temprana de la audición. Debido a que el colágeno tipo 1 también se encuentra en los ligamentos, las personas con OI a menudo tienen articulaciones flexibles (hipermovilidad) y pies planos. Algunos tipos de OI también llevan al desarrollo deficiente de los dientes. Los síntomas de las formas más severas de OI pueden abarcar desde brazos y piernas arqueadas, cifosis (curvatura de la columna en forma de "S") y escoliosis.

#### CONTACTO PARA AFECTADOS:

**Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)**  
Apartado de Correos 142  
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409  
ahedysia@wanadoo.es