# CUIDADOS DE ENFERMERÍA DEL RECIÉN NACIDO CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

**Blanca Consuelo Ramírez Cristancho**

**Carol Elizabeth Tirajo Sánchez**

**Lizeth Marinella Rubio Izquierdo**

**Universidad El Bosque**

**Especialización en Enfermería Neonatal**

Vigilada Mineducación

**LA SUSCRITA**
**DIRECTORADE**
**POSGRADOS**

CERTIFICA:

Que, las señoras **Blanca Consuelo Ramírez, Carol Elizabeth Tijaro y Lizeth Marinella Rubio**, estudiantes del programa de Especialización en Enfermería Neonatal, han cumplido con el requisito de grado trabajo de grado titulado **" CUIDADOS DE ENFERMERÍA PARA COMPLICACIONES EN LOS RECIÉN NACIDOS CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA",** de acuerdo a lo establecido en los Lineamientos para la implementación de la política de formación para la investigación en su numeral "6.2.2 acerca del trabajo de grado y sus modalidades".

La presente certificación se expide en Bogotá D.C., a los DIEZ (10) días del mes deJUNIO (06) del año DOS MIL VEINTIUNO (2021).

**MARTHA C. LOPEZ MALDONADO**

Transcrito por: Karen R

## CONTENIDO


1. RESUMEN ..... 7
2. SUMMARY ..... 8
3. INTRODUCCIÓN ..... 10
4. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN ..... 12
5. OBJETIVOS ..... 13
5.1 OBJETIVO GENERAL ..... 13
5.2 OBJETIVO ESPECÍFICO ..... 13
6. PROPÓSITO ..... 14
7. JUSTIFICACIÓN ..... 15
8. METODOLOGÍA ..... 16
9. CRITERIOS DE SELECCIÓN ..... 17
9.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN ..... 17
9.2 CRITERIOS EXCLUSIÓN ..... 17
10. POBLACIÓN DE ESTUDIO ..... 17
11. MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS ..... 18
12. MARCO TEÓRICO ..... 19
13. RESULTADOS ..... 30
13.1 CUIDADOS DE ENFERMERIA ..... 32
14. DISCUSIÓN ..... 41
15. CONCLUSIONES ..... 43
16. BIBLIOGRAFÍA ..... 45

## LISTA DE TABLAS

**Tabla 1**. Combinaciones de búsqueda. ..... 16

**Tabla 2**.Base de datos de artículos seleccionados para la revisión sistemática de los cuidados de enfermería con OI. ..... 38

## LISTA DE ILUSTRACIONES

**Ilustración 1.** Escleróticas azules ..... 24
**Ilustración 2.** Dientes quebradizos. ..... 25
**Ilustración 3**.Malformación de cadera y miembros inferiores. ..... 26
**Ilustración 4** Seudoartrosis hipertrófica tibial. ..... 28

## LISTA DE GRÁFICAS

**Gráfica 1**. Porcentaje de artículos sobre OI según país de publicación. ..... 30
**Gráfica 2.** Distribución de la producción bibliografía sobre OI en recién nacidos a través de los años. ..... 31

# 1. RESUMEN

**Introducción:** El siguiente estudio se realizó una revisión sistemática de la literatura sobre los cuidados de enfermería frente a la OI o huesos de cristal es una enfermedad causada por defecto genético, se debe a mutaciones dominantes en los genes del colágeno tipo I y tipo II, esto hace que los genes del cuerpo produzcan una formación de colágeno anormal o en poca cantidad que se caracteriza por la fragilidad para fracturarse los huesos.

**Objetivos:** Identificar y determinar los cuidados de enfermería reportados en la literatura, para dar apoyo multidisciplinario en la atención de los recién nacidos con patología de osteogénesis imperfecta.

**Materiales y métodos:** Mediante una revisión sistemática de la literatura de artículos científicos no superiores a 10 años, se recopiló información sobre la OI y cuidados de enfermería en recién nacidos, la cual se ajustó a una base de datos, según los criterios de inclusión y exclusión.

**Resultados:** Analizando la revisión bibliográfica encontrada sobre OI y sus cuidados de enfermería, se pudo comprobar que hasta el momento no existe la documentación científica suficiente, quienes avalen la información encontrada en recién nacidos.

**Conclusión:** La OI es un trastorno hereditario, su principal causa es el déficit del colágeno tipo1; en los estudios realizados, se encontraron pocos artículos relacionados con los cuidados de enfermería en el recién nacido, debido a la falta

de información y conocimiento de esta patología en el equipo de salud, la identificación puede ser confundida con fracturas fortuitas, maltrato infantil o simplemente pasar por desapercibidas, lo cual se diagnostica en una etapa tardía donde probablemente ya existan complicaciones.

**Palabras claves**

Osteogénesis, colágeno, recién nacido, imperfecta, huesos de cristal, cuidados de enfermería.

## 2. SUMMARY

**Introduction:** In the following study, a systematic review of the literature on nursing care was carried out. OI or crystal bones is a disease caused by a genetic defect, it is due to dominant mutations in the type I and type II collagen genes. This causes the body's genes to produce low or abnormal collagen formation that is characterized by brittleness to break bones.

**Objectives:** To identify and determine the nursing care reported in the literature, to provide multidisciplinary support in the care of newborns with osteogénesis imperfect pathology.

**Materials and methods:** Through a systematic review of the literature of scientific articles not older than 10 years, information on OI and nursing care in newborns was collected, which was adjusted to a database, according to the inclusion criteria and exclusion.

**Results:** Analyzing the literature review found on OI and its nursing care, it was found that up to now there is not enough scientific documentation to support the information found in newborns.

**Conclusion**: OI is a hereditary disorder, its main cause is type 1 collagen deficiency; In the studies carried out, few articles related to nursing care in the newborn were found, due to the lack of information and knowledge of this pathology in the health team, the identification can be confused with accidental fractures, child abuse or simply go unnoticed, which is diagnosed at a late stage where complications probably already exist.

**Keywords**

Osteogénesis, collagen, newborn, imperfect, care nurse, crystal bones.

## 3. INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) engloba a un grupo de enfermedades raras, que se caracterizan por una formación inadecuada del hueso, secundario a un defecto en el tejido conectivo, afectando el colágeno tipo 1.

Además, es una enfermedad hereditaria por tal razón es importante que las personas conozcan su enfermedad y sean guiados de la manera adecuada para decir tener hijos, un paciente con OI tiene el 50 % de probabilidades de trasmitir la enfermedad a sus hijos.(2)

El recién nacido, generalmente heredará el mismo tipo de OI que su progenitor, pero es posible que los síntomas y la afección del hijo sean diferentes a los de su padre o madre. En algunos casos, el niño puede presentar síntomas más leves y, en otros casos, más graves.

Las fracturas se identifican principalmente en los primeros 6 meses de vida y en su totalidad durante el primer año de vida. La mayoría de las fracturas son asintomáticas y de causa desconocida en particular las fracturas costales y lesiones metafisarias. (3)

Varios de los casos se producen en el ámbito intrahospitalario, produciendo hematomas inexplicables, hemorragias subconjuntivales y hernias, las cuales se pueden resolver espontáneamente en los síntomas inexplicables se puede presentar vómitos, y a menudo vómitos en proyectil, escleróticas inusualmente azules o grises para la edad del niño tener fontanelas anteriores anormalmente

grandes y por hallazgos de laboratorio presentar anemia, neutropenia y fosfatasa alcalina sérica alta, Los cuales se detallarán y que fueron encontrados para identificar los factores que conllevan a presentar esta enfermedad.(4)

## 4. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son los cuidados de enfermería reportados en la literatura en recién nacido con patología de osteogénesis imperfecta para disminuir complicaciones?

# 5. OBJETIVOS

## 5.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar los cuidados de enfermería reportados en la literatura para recién nacidos con patología de osteogénesis imperfecta.

## 5.2 OBJETIVO ESPECÍFICO

- Describir las bases teóricas precisas para los cuidados de enfermería en recién nacidos con osteogénesis imperfecta.
- Identificar las intervenciones de movilización durante el cuidado de los recién nacidos con osteogénesis imperfecta.
- Describir las pautas de apoyo y acompañamiento necesario para los recién nacidos con osteogénesis imperfecta.

## 6. PROPÓSITO

El propósito de esta investigación es determinar cuáles son los cuidados de enfermería en los recién nacidos con OI, los cuales se verán reflejados en los resultados de este documento, que servirá como guía al personal de salud en el manejo de la OI, frente a la inmovilización, medidas de confort, alimentación efectiva, y recomendaciones al egreso hospitalario entre otros, así mismo evitar fracturas y traumatismos minimizando las complicaciones del recién nacido.

# 7. JUSTIFICACIÓN

La OI es una enfermedad rara de origen hereditario que afecta el tejido conectivo la cual se caracteriza principalmente por un aumento en la fragilidad ósea que da lugar a fracturas frecuentes que producen dolor, deformidad y discapacidad asociada con otras alteraciones. En la actualidad un 0.008% de la población mundial está afectada por la OI, esto significa que hay unos 0.5 Millones de personas con OI en el mundo. (5) Al ser hereditaria la primera fase en la que se logra evidenciar algunos hallazgos o síntomas es la del recién nacido, a pesar de la información encontrada que define esta patología, se evidencia que en el área de recién nacidos se desconoce un plan de atención en enfermería para los pacientes con OI, el cual lleva al desconocimiento del manejo por parte del personal, siendo evidente el retraso en el diagnóstico y tratamiento lo cual hace vulnerable a estos pacientes y su red de apoyo.

Surgió el desarrollo de esta investigación, la cual nos determina cuáles son los cuidados de enfermería en el recién nacido, e identificar las recomendaciones científicas basadas en la literatura, y permitir que el grupo de atención en salud especialmente enfermería, tengan un enfoque diferencial en la atención y manejo en los pacientes con OI. (6)

## 8. METODOLOGÍA

El presente estudio se realizó con un diseño de investigación descriptivo documental, con base en una revisión sistemática de la literatura en artículos no superiores a 10 años de publicación de pacientes con diagnóstico de OI.

La búsqueda de información bibliográfica se llevó a través de medios digitales en las siguientes bases de datos: Pubmed, Scielo, Elsevier, Dialnet Y Lilacs, donde se realizó la filtración usando palabras claves como: osteogénesis imperfecta, recién nacido, newborn, tratamiento y cuidados de enfermería; estas palabras se utilizaron separadas y combinadas entre ellas con el operador AND y OR con el fin de obtener información específica.

***Tabla 1**. Combinaciones de búsqueda.*

| | | | |
|---|---|---|---|
| PUBMED | (Osteogenesis imperfecta) AND (newborm) AND(CARE NURSE) | | |
| | Full text | Systematic Review | 10 years |
| REVISTA CIELO | Osteogénesis imperfeta | | Recién nacido |
| LILACS | (Huesos de cristal) AND (neonatos) AND (cuidados) | | |

Los artículos recopilados fueron revisados manualmente para facilitar el análisis de la información de acuerdo a la población en estudio; estos fueron seleccionados con base al título, palabras claves y año de publicación, para poder identificar si cumplían con los criterios de inclusión.

# 9. CRITERIOS DE SELECCIÓN

## 9.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- ✓ Artículos científicos sobre paciente con diagnóstico de osteogénesis imperfecta.
- ✓ La población contenida en los artículos debe estar en la etapa neonatal.
- ✓ Se incluirán artículos con cualquier diseño de investigación.

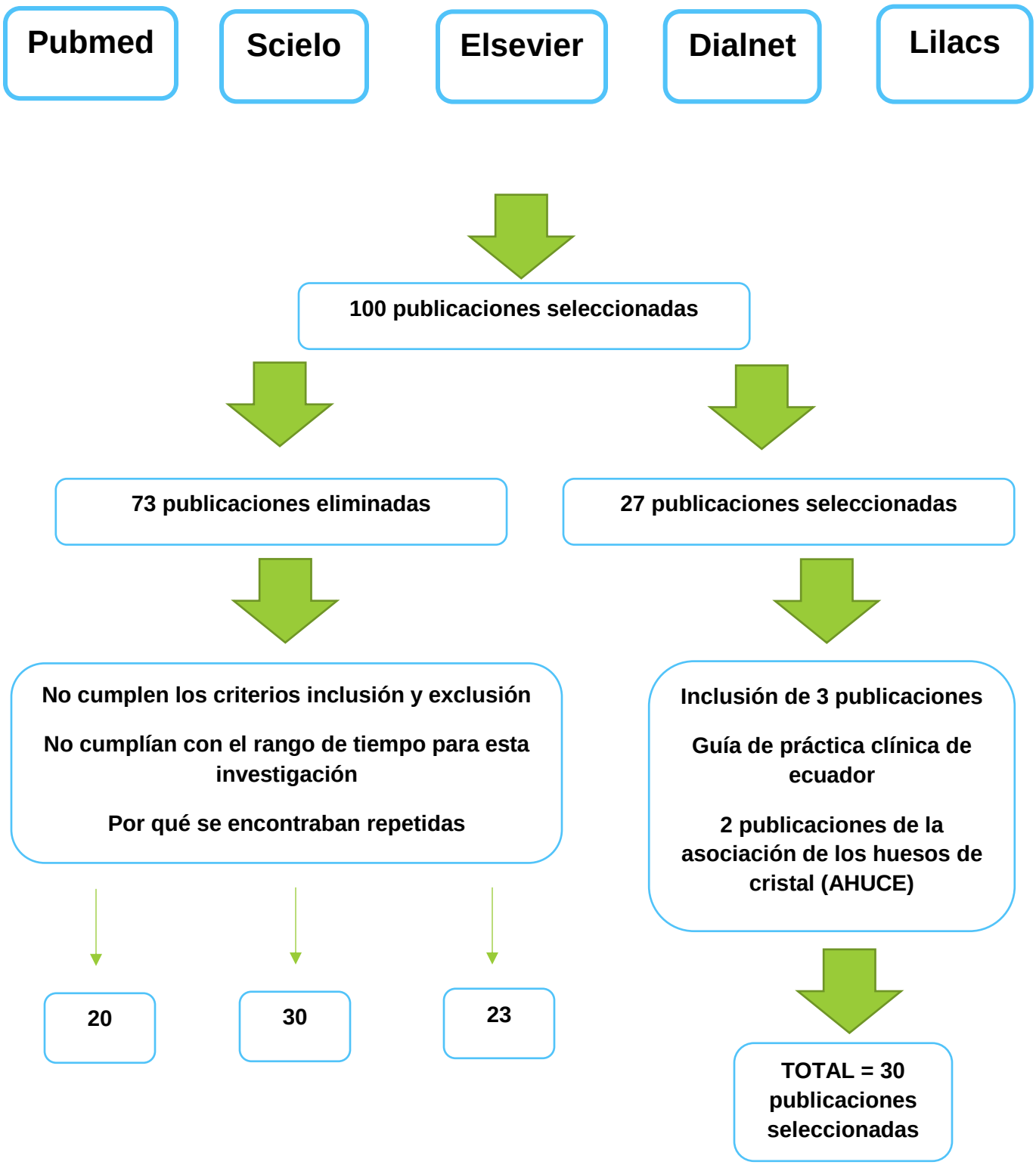
## 9.2 CRITERIOS EXCLUSIÓN

- ✓ Artículos que contengan Información sobre recién nacidos con patologías de tejido conectivo diferentes a la OI.

# 10. POBLACIÓN DE ESTUDIO

Recién nacidos de los 0 a 30 días con diagnóstico de OI.

## 11. MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS



Se realiza lectura crítica de los artículos seleccionados con las guías Caspe, de los cuales se incluyeron 30 bibliografías de 100 encontradas, posterior al análisis de los datos se procedió a realizar una matriz en Excel, con Nombre del artículo, tipo, Diseño, medio de publicación, país, año, resultados relacionados con cuidados de enfermería, tratamiento, resultados y aportes, con el fin de caracterizar cada uno y hacer provecho de la información referente a los cuidados de enfermería en recién nacidos con OI.

Basado en los datos recopilados se busca determinar cómo los investigadores, definen los cuidados de enfermería como la base principal, para evitar complicaciones de la OI.

## 12. MARCO TEÓRICO

La osteogénesis imperfecta (OI) conocida coloquialmente como la enfermedad de los huesos quebradizos o huesos de cristal. Se trata un trastorno hereditario del tejido conectivo que genera fragilidad ósea. Este trastorno es genéticamente heterogéneo, el 90% de los casos se deben a mutaciones autosómicas dominantes, mientras que el restante 10% se deben a mutaciones autosómicas recesivas o de causa desconocida.(7)

Se identifican, en la mayoría de casos, una mutación en alguno de los genes *COL1A1* y *COL1A2*, de los cromosomas 17 y 7 que codifican para las

cadenas alfa del colágeno tipo I, la cual es la principal proteína de los huesos.

El diagnóstico de la OI se puede realizar en diferentes momentos de la vida: durante el desarrollo fetal, al nacimiento, en la niñez y menos frecuentemente en la edad adulta. El diagnóstico es más difícil de considerar cuando no existen antecedentes familiares o cuando la fragilidad ósea no está asociada a los rasgos esqueléticos comunes.(8)

A partir de la documentación mundial encontrada es posible evidenciar que en la OI 1 en 10,000 a 1 en 20,000 nacimientos se ve afectado. Algunos de los síntomas de la OI pueden cambiar de individuo a individuo, es decir, existen individuos asintomáticos con una alta disposición a fracturas, otros con una talla normal, pero con un tiempo de vida sin afectación alguna, también algunos con un alto índice de mortalidad perinatal con deformidades esqueléticas severas, insuficiencia motora y talla considerablemente baja. (9) Por otro lado, los síntomas menos comunes pueden ser la laxitud ligamentaria, la cual se define como la capacidad de los ligamentos de alongarse, o la hipotonía que se refiere a la disminución del tono muscular en los recién nacidos.

- **Historia**

La documentación más temprana encontrada de osteogénesis imperfecta se remonta al año 1000 a.c, con el hallazgo de un esqueleto parcialmente momificado de un niño en el Antiguo Egipto.(10)

A lo largo de la historia se conocieron algunos casos, mencionados a continuación, los cuales relatan y documentan los inicios de la OI

- En 1751 se describió por primera vez de forma científica la OI. Mediante la historia clínica de un recién nacido (RN) de un parto y embarazo normal con varias fracturas en las cuatro extremidades.
- En 1788 el cirujano del Ejercito sueco Olaus Jakob Ekman en su tesis doctoral “Osteomalacia Congénita”, detallo a tres generaciones de una misma familia con fragilidad ósea hereditaria (11)
- Jean Lobstein, patólogo y cirujano francés de la Universidad de Estrasburgo, describió a tres infantes de una misma familia con varias fracturas y a una mujer anciana que mostro 23 fracturas diferentes a lo largo de 30 meses.
- En 1849, el profesor holandés W. Vrolik realizo por primera vez la introducción a la literatura médica del término osteogénesis imperfecta detallando el caso clínico de un RN con bastantes fracturas y huesos sutúrales. Aunque en 1900, Eddowes le coloco el nombre de síndrome de las escleróticas azules y en 1918 Van der Hoeve como síndrome heredado.
- En 1906, se realiza la primera clasificación de OI por Looser. En congénitas y tardías. (12)
- En 1970, el doctor David Sillence presidente de la fundación Medical Genetics en la Universidad de Sydney y su equipo de trabajo, implementaron el sistema por tipos para la clasificación de la OI. Este sistema se encuentra actualmente en uso.

> “(…) *En el año 2004, Glorieux publica una extensión de la clasificación de Sillence, agregando tres tipos, basado en hallazgos clínicos, radiológicos, morfométricos y moleculares. Sillence y Rimoin (1978),*

*reconoce que hay trece tipos. En la actualidad clasificar la O.I. según la ubicación de las alteraciones genéticas que determinan con mayor precisión la evolución y el pronóstico de cada paciente(…)"*(13)

- **Epidemiología**

A partir de la documentación mundial encontrada es posible evidenciar que en la OI 1 en 10,000 a 1 en 20,000 nacimientos se ve afectado. Algunos de los síntomas de la OI pueden cambiar de individuo a individuo, es decir, existen individuos asintomáticos con una alta disposición a fracturas, otros con una talla normal, pero con un tiempo de vida sin afectación alguna, también algunos con un alto índice de mortalidad perinatal con deformidades esqueléticas severas, insuficiencia motora y talla considerablemente baja. Por otro lado, los síntomas menos comunes pueden ser la laxitud ligamentaria, la cual se define como la capacidad de los ligamentos de elongarse, o la hipotonía que se refiere a la disminución del tono muscular en los recién nacidos.(14)

- **Clasificación**

David Sillence desarrolla un sistema de clasificación de la OI, la cual consiste en separar dicha enfermedad en cuatro diferentes tipos (I al IV). El 90% de los casos de OI se ven afectados por la mutación de un gen dominante que recopila colágeno tipo 1. El colágeno tipo 1 es la proteína más abundante del cuerpo humano. A continuación, se evidenciará la clasificación de esta enfermedad:

- **Tipo I:** es la forma más leve y más común de OI. Sus manifestaciones clínicas son fracturas múltiples, esclerótica azul por visualización de la

coroides subyacente, dientes quebradizos, y el 50% de los pacientes presenta pérdida de audición. Las fracturas son comunes en el período neonatal, pero no se evidencian en el útero.(15)

- **Tipo II:** es un tipo más grave, ya que con bastante frecuencia existe muestre en el útero. Esto se debe a que genera inconvenientes respiratorios, deformidad ósea severa, acortamiento de huesos largos y fracturas múltiples.
- **Tipo III**: es un tipo con gravedad intermedia, pero con el pasar de los años puede empeorar. Algunas de las manifestaciones clínicas puedes ser deformidad de los huesos, cara triangular, retraso en el crecimiento y escoliosis, posible pérdida de la audición, y en algunos casos suelen existir incidentes familiares aislados.
- **Tipo IV:** se considera una forma moderada. Los pacientes presentan una gran cantidad de fracturas, pero pueden llegar a disminuir con la pubertad. No tienen esclerótica azul, cabeza grande, con cualquier tipo de golpe se manifiestan moretones.(16)
- **Tipo V:** es similar a la OI tipo IV en cuento a la frecuencia de las fracturas y a la deformidad del esqueleto. Callos inusualmente grandes, llamados hipertróficos Los callos se presentan en los sitios de fracturas o procedimientos quirúrgicos.
- **Tipo VI:** este tipo OI es extremadamente inusual. Es una forma autosómica recesiva de la enfermedad que puede ser causado por una mutación homocigótica en el gen SERPINF1 en el cromosoma 17p.
- **Tipo VII**: resultado de la herencia recesiva de una mutación en el gen CRTAP en homocigosidad o heterocigosidad compuesta en el cromosoma 3p22. La

expresión parcial de CRTAP conduce a moderada displasia ósea, anomalías esqueléticas y huesos frágiles, existe entre 2 a 3% de los casos de OI letal.

- **Tipo VIII**: deficiencia severa de crecimiento y debilitamiento de los huesos del esqueleto. Actividad de 3-hidroxilasa debido a mutaciones en el gen LEPRE 1 en el cromosoma 1p34.2 se asocia con OI letal. (17)
- **Tipo IX:** es una forma autosómica recesiva de OI. Causado por una mutación homogénea en el gen PPIB en el cromosoma 15q22.31.
- **Tipo X**: es una forma autosómica recesiva de la enfermedad que puede ser causado por una mutación homocigótica en el gen SERPINH1 en cromosoma 11q13.5. Los pacientes presentan síntomas tales como: deformidades óseas y fracturas múltiples, osteopenia generalizada, dentinogénesis imperfecta, y esclerótica azul. (18)

***Ilustración 1.*** *Escleróticas azules*

- **Presentación Clínica**

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.
- Columna vertebral curva. - Dientes quebradizos.
- Sordera (por lo general comienza a los 20-30 años de edad).
- Problemas respiratorios.

***Ilustración 2.*** *Dientes quebradizos.*

➢ **Paraclínicos y/o Diagnóstico**

El diagnóstico prenatal se realiza por medio de ecografías al identificar fracturas en los huesos largos en el feto, el pronóstico va muy sujeto a los síntomas y la gravedad de los síntomas, al momento del nacimiento se confirma el diagnóstico y se clasifica. (19)

"(…) *Sus manifestaciones prenatales serían: identificación defectuosa de la calota craneal, imagen inusualmente «clara» del encéfalo fetal, aplanamiento*

*craneal al presionar con el transductor, tórax pequeño, múltiples fracturas costales, huesos largos fracturados, acortados y curvados. De forma evolutiva puede producirse disminución en los movimientos fetales y deglutorios con el consiguiente polihidramnios (…)"*(20)

Dentro de los medios diagnósticos en los cuales nos podemos apoyar son:

- Rayos X: se puede observar las fracturas
- Pruebas genéticas: biopsia de colágeno y ADN para identificar la mutación del gen del colágeno afectado.

El diagnóstico varía de acuerdo al tipo de OI que se identifique

***Ilustración 3****.Malformación de cadera y miembros inferiores.*

- **Tratamiento**

El tratamiento para la OI se divide en dos grupos: farmacológico y no farmacológico, dentro del farmacológico encontramos la intervención con medicamentos como lo son Los bisfosfonatos que se clasifican en dos grupos:

1. Los no nitrogenados son los de primera generación o no contienen nitrógeno, se enlazan con molécula de ATP, al integrarse con osteoclastos

con tóxicas y en este proceso producen muerte celular. Por esto esta terapia ya no es utilizada. (21)

2. Los nitrogenados son los más potentes. Dentro de estos están el alendronato, pamidronato, residronato y zoledronato (ácido zoledrónico). Estos últimos interfieren con la ruta biocinética del mevalonato y afectan a la actividad celular al interferir con la prenilación de las proteínas.(22) La prenilación requiere de importantes proteínas de señalización que regulan una gran variedad de procesos celulares para la función de los osteoclastos, incluyendo la morfología celular, el arreglo del cito esqueleto, la membrana ondulada, el tráfico de vesículas y la apoptosis.(23) La reabsorción ósea está mediada por osteoclastos y su actividad puede ser reducida con el tratamiento sistémico con bisfosfonatos.

Dentro de los no farmacológicos encontramos la rehabilitación, terapia física y los cuidados de enfermería. Su principal objetivo es maximizar la función motora, especialmente durante la infancia.(24) Los resultados de la rehabilitación mejor documentados, han sido en una serie pediátrica de OI holandesa 32 durante un seguimiento de 4 años de niños de 5-19 años; observaron que el rango de movilidad de la articulación disminuía significativamente a lo largo del tiempo en aquellos con OI tipo I, especialmente en los miembros inferiores. (25)

El tratamiento ortopédico, consistente en inmovilizaciones con yeso, aunque debe reducirse al máximo el período de inmovilización, porque puede producir osteoporosis, hipotonía muscular y favorece la aparición de pseudoartrosis, los

huesos largos curvos deben ser reforzados intramedularmente con varillas telescópicas, antes de la aparición de fracturas. (26)

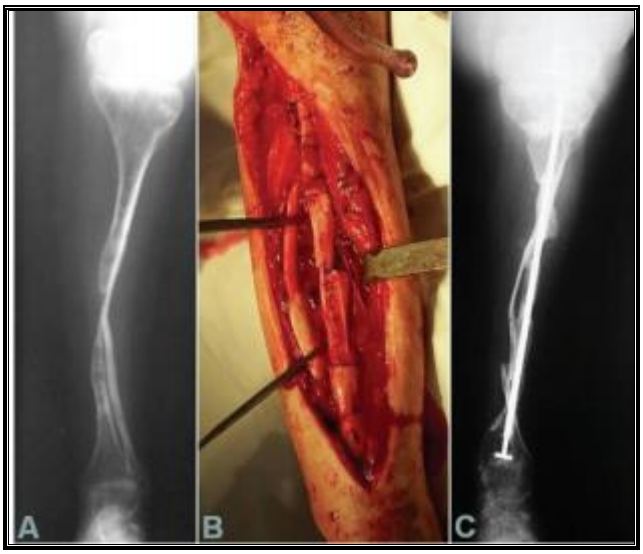



***Ilustración 4*** *Seudoartrosis hipertrófica tibial.*

El objetivo es programar  actividad física, prevención e inmovilización oportuna de las fracturas tratamiento del dolor y corrección quirúrgica oportuna de las malformaciones, Dependiendo de las características de presentación y las complicaciones asociadas, varios métodos incluyen; inmovilización con yeso, suplementos dietéticos (vitamina D y calcio), medicamentos (bifosfonatos, hormona del crecimiento y analgésicos) (27)

Niños y familiares se deben beneficiar del equipo de salud, ortopedista, genetista, neumólogo, kinesiólogo, dentista y especialista en cuidados paliativos así mismo asegurarles un tratamiento personalizado, la movilidad puede requerir del uso de prótesis y sillas de ruedas, así como adaptaciones en el hogar y la escuela. (28)

Gran parte de los niños con osteogénesis imperfecta tienen un nivel de vida normal con buena calidad, El desarrollo intelectual es normal, aunque pueden tener un retraso del desarrollo motor, el cual puede mejorar con terapias físicas si se manejan desde el primer año de vida.(29) La escolaridad es normal, aunque pueden requerir de adaptaciones y una asistencia motora para el colegio

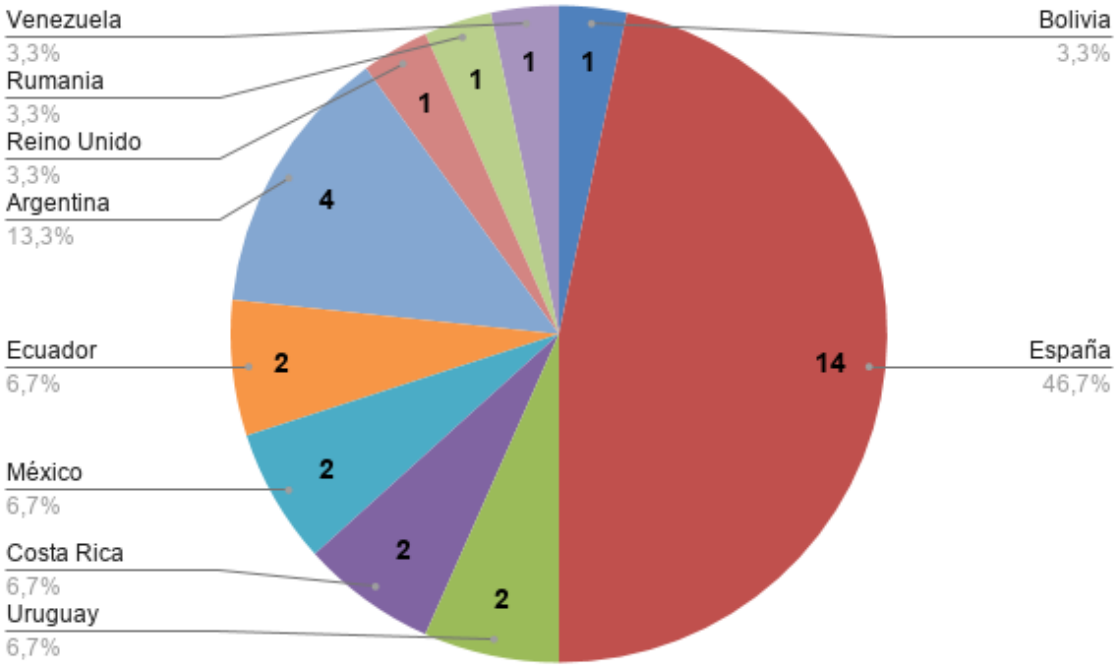
En una gestante en la que se conoce la mutación y además tiene antecedente familiar de osteogénesis imperfecta, se debe sospechar y buscar la enfermedad fetal de manera precoz, mediante diferentes técnicas diagnósticas.

En esta es importante enfermedad conozcan la situación de manera adecuada para tomar una decisión informada al momento de tener hijos. Un paciente con esta patología tiene 50 % de probabilidades de trasmitir la enfermedad a sus hijos.(29) El recién nacido, generalmente, heredará el mismo tipo de que su progenitor, pero es posible que los síntomas y la afección del hijo sean diferentes a los de su padre o madre. En algunos casos, el niño puede presentar síntomas más leves y, en otros casos, más graves.

La mineralización ósea fetal depende, entre otros factores, de un adecuado pasaje de calcio en forma activa desde la madre al feto a través de la placenta.(30) La hipocalcemia materna reduce el flujo materno-fetal de calcio, lo que puede llevar a una hipocalcemia fetal persistente intraútero, que estimula las paratiroides fetales y ocasiona su hiperplasia. (30)

## 13. RESULTADOS

***Gráfica 1**. Porcentaje de artículos sobre OI según país de publicación.*



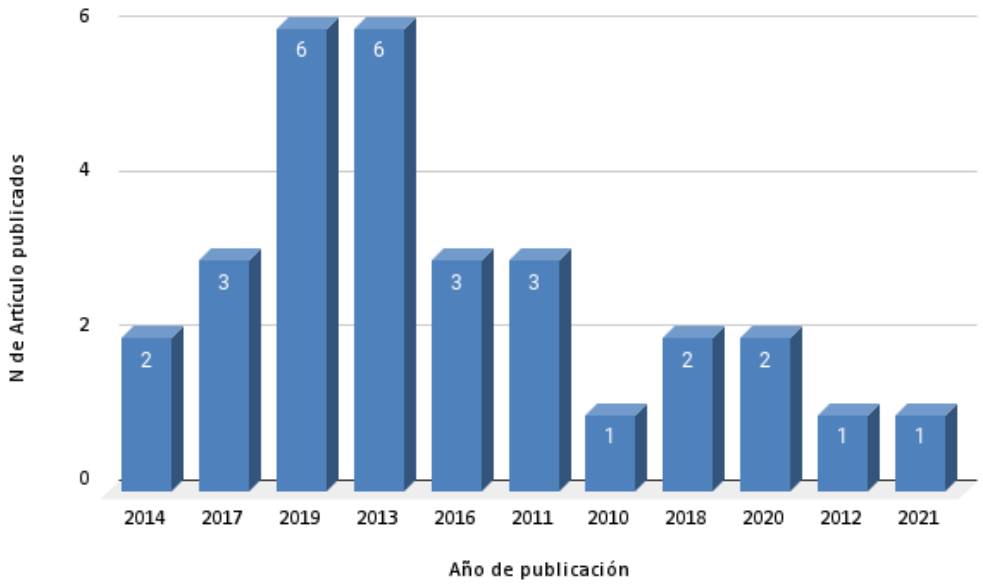

***Fuente:** Elaboración propia investigación cuidado de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta.*

Tras el análisis de los artículos seleccionados se pudo evidenciar, que la información sobre la definición, diagnóstico y tratamiento tienen similitud en su literatura, sin embargo, cabe resaltar que la bibliografía publicada respecto a los cuidados de enfermería en recién nacidos con OI es escasa.(27)

Sin embargo, coinciden en tres pilares del tratamiento de la OI; que son farmacológico, fisioterapéutico y ortopédico, según las necesidades de cada paciente, (17) se amplía la cobertura con el equipo multidisciplinario que sería: odontología, psicología, cardiología y otorrino entre otras especialidades(21)

El modelo enfermería de Virginia Henderson que consistente en la valoración de 14 necesidades básicas, son un pilar a seguir para garantizar los cuidados de enfermería en un recién nacido con OI, los cuales permiten valorar, planificar y evaluar la situación del paciente.(2)

***Gráfica 2.*** *Distribución de la producción bibliografía sobre OI en recién nacidos a través de los años.*




***Fuente:*** *Elaboración propia investigación cuidados de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta.*

Siendo el año 2019 y 2013 donde se logró observar más artículos relacionados con referencia a la OI; pero ninguno de ellos con evidencia en los cuidados de enfermería al recién nacido.

## 13.1 CUIDADOS DE ENFERMERÍA

- **Cuidados de enfermería frente a la alimentación del neonato con OI**

Las enfermeras de la unidad de cuidado intensivo neonatal tienen la experiencia en el cuidado y manejo de los niños con OI, son ellas quienes pueden guiar y ayudar a los padres en su manejo. (22)

Para la manipulación las tres premisas fundamentales para el manejo de bebés con OI son: manipulación cuidadosa, posicionamiento correcto y movimiento protegido, se indica que se debe realizar los movimientos de forma lenta, suave, no se debe apretar doblar o estirar brazos y piernas, un bebé con OI no se debe levantar de las axilas, ni apretar la caja torácica porque esta acción generaría fracturas; sostener con una mano la cabeza, tronco y con la otra los glúteos, esto nos ayuda a que el peso del recién nacido no se acumule en un solo lugar. (1)Esta tarea se debe realizar para el cambio de pañal, alimentarlo o vestirlo. (16)

Con respecto a la parte nutricional, los neonatos con OI son de pobre succión y lenta, esto hace que el neonato necesite tomas breves, pero frecuentes, como consecuencia de esto puede presentar estatura pequeña, problemas de alimentación y retraso en el crecimiento, por tal razón es importante fortalecer el vínculo madre e hijo, para ayudar a un amamantamiento efectivo.(3)

Los bebes con OI severa pueden generar problemas respiratorios y de atragantamiento con la leche materna, si él bebe presenta esto, la madre se puede realizar la extracción de su leche manteniendo la técnica indicada y suministrando

esta por medio de biberón, (19) se puede ayudar también al neonato dando golpes suaves en la parte exterior de los labios, para favorecer así la apertura de la boca y activar el reflejo de búsqueda del pezón y facilitar la alimentación.(23)

- **Cuidados de enfermería frente al descanso, confort del neonato con OI**

Los cuidados de confort en un recién nacido con OI con relación a su descanso, aunque manejan un patrón regular sin alteraciones, (14) en ellos no se debe usar colchones blandos más de lo normal, ni colchones de agua, con el fin de mejorar o asegurar un buen posicionamiento y alineamiento corporal, puede ser conveniente usar una almohadilla de gel para proteger la parte trasera del cráneo.(4)

Como medida de confort en los recién nacidos con OI, se puede emplear mantas, sábanas enrolladas o cuñas de goma-espuma como sujeción lateral con el fin de dar contención y seguridad al recién nacido, si hay fracturas en las costillas o malformaciones torácicas. (5)

Para alzar a un recién nacido con OI, hay que apoyarlo en el hombro y colocarle una mano bajo las nalgas y entrepiernas del niño, mientras que con la otra mano se sujeta los hombros, el cuello y la cabeza.(6) Es conveniente inclinarse sobre el niño para cogerlo y así disminuir la distancia entre el recién nacido y el adulto. (15)

En cuanto al baño los recién nacidos con OI, se debe realizar en cuarto cerrado donde no entren corrientes de aire, se recomienda a la familia alistar todos los implementos de baño (shampoo, jabón, toalla, etc.), (11) antes de iniciar el baño

con el fin de evitar demoras y entradas de corriente de aire al cuarto que puedan afectar la temperatura corporal, la bañera se debe forrar con toallas o con trozos de esponja suaves para evitar fricciones y por ende laceraciones en la piel. (10)

- **Recomendaciones de enfermería frente al vestuario en neonatos con OI**

En los recién nacidos con OI, no se debe usar ropa pesada con botones ojales o cierres complicados, por el riesgo de causar lesiones o presentar dificultades en el momento de retirar, en ellos se suele usar ropa suave de algodón y sencilla, de fácil postura y retiro, (8) se puede utilizar camisetas con velcro, en el momento de vestir al recién nacido se debe enrollar mangas y botas para deslizarse por los miembros sin tirar los brazos o piernas para minimizar al máximo los riesgos de lesión. (26)

Al cambio de pañal hay que levantar al niño sujetándolo por las nalgas, abra la mano tanto como pueda y colóquela bajo las nalgas, sujetando al mismo tiempo con el antebrazo las piernas del niño, para impedir que cuelguen. (30) Vigile en todo momento la posición de los brazos y las piernas del bebé, para evitar que queden en posición forzada o que se enganchen la mano o el pie, elimine del campo de visión del niño objetos que llamen la atención del bebé cuando lo esté cambiando o vistiendo, para evitar que intente alcanzarlos y se retuerza mientras usted le sujeta los brazos o las piernas. (12)

- **Control de temperatura corporal en el neonato con OI**

Algunos bebes que presentan OI suelen presentar un exceso de traspiración, por ende se debe acondicionar un ambiente de hospitalización fresco y con adecuada ventilación, para aquellos recién nacidos de bajo peso y/o prematuros que requieren del uso de incubadoras por su condición clínica, (29) es necesario mantener un adecuado control de termorregulación, y un control estricto de líquidos administrados y eliminados, con el fin de cuantificar perdidas insensibles, logrando mantener un estado hidroelectrolítico balanceado que nos ayudara a evitar úlceras por presión.(13)

- **Recomendaciones y cuidados de enfermería para la familia antes del egreso hospitalario del neonato con OI**

En el momento del egreso del recién nacido con OI, el rol de la enfermera toma relevancia, dado que es la encargada de educar, entrenar a la familia y a la red de apoyo sobre el manejo y manipulación de estos bebes, (7) que evita las fracturas accidentales, adicionalmente se encargan de dar signos de alarma tales como temperatura > 38°, llanto irritable o somnoliento, signos de dificultad respiratoria (aleteo nasal, cianosis peri bucal, hundimiento de las costillas, y uñas moradas), intolerancia a la vía oral, distensión abdominal, deposiciones u orina con sangre, cambios cutáneos (palidez, ictericia), y signos que lleve a pensar en alguna fractura(28) como dolor al tocar alguna parte del cuerpo, hematomas, hinchazón, entumecimiento, deformidades o limitación al movimiento, (9) las recomendaciones

se debe manejar en un lenguaje claro y de fácil entendimiento para la familia. (14) La familia de un niño con discapacidad como ocurre en el caso de la OI, se siente en muchas ocasiones vulnerables, por múltiples hospitalizaciones que tiene que pasar su hijo al presentar fracturas, en ocasiones deben recibir tratamientos farmacológicos y quirúrgicos, lo cual genera incertidumbre por el futuro y la evolución de la enfermedad del recién nacido.(18)

- **Importancia de la rehabilitación en el neonato con OI**

El objetivo de la rehabilitación está enfocado a mejorar la funcionalidad y calidad de vida del recién nacido, se basa en implementar técnicas y cuidados que minimicen complicaciones, como fracturas, lesiones musculares que lo lleven a la limitación de su movilidad, (25), la terapia física es uno de los tratamientos que se debe iniciar pronto en los niños con OI, ya que así se fortalecen los huesos y músculos, según la evidencia de la literatura revisada, existe una relación importante en cuanto a la disminución de la incidencia de fracturas, con el inicio temprano de estrategias rehabilitadoras y la terapia farmacológica con bisfosfonatos, que son de utilidad para mejorar la densidad ósea, disminuir la osteopenia y secundario a esto el número de fracturas. Sin embargo, los tratamientos médicos actuales son exclusivamente sintomáticos y no alteran el curso de las mutaciones de colágeno.(20)

La familia o red de apoyo de estos pacientes juegan un papel importante en esta fase de la OI, pues lo que se busca es mantener o mejorar la sintomatología que

presente el recién nacido, la movilidad articular, el fortalecimiento muscular, y aliviar el dolor, (24) es uno de los pilares que se quiere consolidar en el neonato con OI.

- **Importancia de los cuidados de enfermería frente a la calidad de vida del recién nacido y su entorno familiar.**

Las bases principales de los cuidados de enfermería en el recién nacido con OI son: prevenir y controlar las manifestaciones clínicas de la enfermedad, de manera que se favorezca el desarrollo normal del recién nacido; evitando la aparición de complicaciones, como fracturas y deformidades, al realizar educación al cuidador del neonato afectado y su entorno, se promueve la independencia física, emocional y social de los familiares en particular de los padres.

Hasta hace poco tiempo se recomendaba a los padres sobre proteger a los niños con OI, limitando cualquier actividad física y manipulación, restringiendo su desarrollo psicosocial y motriz, favoreciendo la producción de fracturas, según la documentación encontrada podemos deducir que los niños tratados por personal de salud formado en OI, y cuyos padres o cuidadores están correctamente educados y entrenados en su manejo consiguen un desarrollo psicomotor más acorde con la edad y sin mayor índice de fracturas, con esto se puede concluir que entre más aumento de la difusión de la información sobre manejo y cuidados del neonato con OI a sus cuidadores, puede repercutir favorablemente en la calidad de vida de los recién nacidos y sus familias. Los familiares al tener claro de que se trata y como se debe manejar la patología tiene un panorama más claro sobre los cuidados y la manipulación del recién nacido, permitiéndoles realizar actividades sin temor y/o

angustia de causarles daño o complicaciones, sin alterar el estilo de vida del cuidador y por ende una mejor calidad de vida el recién nacido y su entorno familiar.

***Tabla 2**.Base de datos de artículos seleccionados para la revisión sistemática de los cuidados de enfermería con OI.*

| NOMBRE DE ARTICULO | PRINCIPALES APORTES | AÑO | APORTE A CUIDADOS DE ENFERMERIA |
|---|---|---|---|
| **Osteogenesis imperfecta.** | El tratamiento en esta enfermedad, está enfocado a la corrección del gen alterado, a través de la terapia de supresión anti sentido, que tiene como función disminuir la expresión del RNA mensajero, o el trasplante alogénico de médula ósea, que tienen como función la proliferación de un hueso normal, que, si bien son terapias en desarrollo, pretenden ser usadas en un corto plazo.(17) | 2014 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Epidemiología de la Osteogénesis Imperfecta: una enfermedad rara en la Comunitat Valenciana.** | Establece la situación real de la OI, lo que permitirá una mejor planificación en los cuidados de enfermería para mejorar la calidad de vida de los recién nacidos y sus familiares.(9) | 2017 | Mejorar la calidad de vida de los afectados por la OI, en la calidad de vida a través de una mejor planificación, en las acciones sanitarias y diagnóstico de la enfermedad. |
| **Osteogénesis Imperfecta. A propósito de un caso tipo II.** | Busca documentar e informar en los casos más graves la posibilidad de autopsia fetal para estudios histológicos y moleculares lo que permitiría identificar su origen y conocer si esto puede influir o no en el futuro reproductivo de la pareja.(8) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta: nuevas perspectivas** | Trasplante de médula, en fase experimental.(5) | 2013 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta forma clásica no deformante. Comunicación de una nueva mutación en el gen COL1A1 en dos casos de la misma familia.** | Eficacia de los bifosfonatos tanto orales como intravenosos.(7) | 2016 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Estudio de la osteogénesis imperfecta: su abordaje del tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico 13** | Clasificación de la enfermedad como congénita y tardía, según características de algunos genes.(2) | 2011 | Prevenir la refractura, promueve la deambulación e integración familiar en el tratamiento de los pacientes con OI. |
| **Osteogenesis imperfecta** | La terapia génica puede ser una posible opción de tratamiento futuro para la OI severa.(16) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Revisión bibliográfica de los tratamientos de la osteogenesis imperfecta** | Relacionada la rehabilitación con fisioterapia y la cirugía correctiva como avance en el tratamiento de la OI.(18) | 2016 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta. evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria** | Describe la OI como una enfermedad incurable, por lo cual los objetivos terapéuticos son maximizar la función física. (3) | 2010 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Osteogénesis Imperfecta** | El futuro del tratamiento de la OI, está enfocado en la corrección del gen alterado a través de la terapia de supresión, que tiene como función disminuir la expresión del RNA mensajero.(6) | 2018 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta y embarazo: reporte de un caso16** | Las pacientes con OI embarazadas presentan embarazos de alto riesgo obstétrico y requieren de un equipo multidisciplinario para su seguimiento, habla de la importancia de la consulta preconcepcional.(24) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta: hallazgos clínicos y epidemiológicos en una serie de pacientes pediátricos.** | Los objetivos del tratamiento van encaminados a solucionar los problemas más frecuentes que se evidencian en la OI, y buscan aumentar la masa ósea, disminuir el número de fracturas, evitar la talla baja y lograr la normalidad en la vida cotidiana.(23) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta.** | Describe el desorden genético del tejido conectivo, originado en mutaciones de uno de los dos genes que codifican la síntesis de colágena tipo I.(19) | 2013 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Aplicación del proceso de atención de enfermería en paciente con osteogénesis imperfecta, discapacidad física del 80% y discriminación escolar.** | Implementa un proceso de atención en enfermería para minimizar el deterioro de la calidad de vida del paciente con OI, permitiendo no solo potenciar salud, sino contrarrestar los índices actuales en los que se ven estigmatizadas las personas con esta afección.(14) | 2020 | la teoría Nola Pender, que basa en la educación de las personas sobre el autocuidado, disminuyéndose los posibles riesgos para su salud; además de la aplicación de la teoría del Cuidado Humanista de Jean Watson, que define que el cuidado enfermero va más allá de actividades mecánicas, con lo que se logra que el paciente afronte su situación y se adapte a la misma, contribuyendo a su recuperación física y mental. |
| **Manejo de la Osteogénesis Imperfecta.** | El tratamiento necesita ser personalizado y comprende el manejo del dolor, un programa de actividad física, cuidados ortopédicos y educación multidisciplinaria.(10) | 2016 | Entrenar padres y enfermeros para el cuidado diario, buscar al examen físico fracturas, alteración de ejes de miembros, signos extra-esqueléticos de dolor no controlado (taquipnea, sudoración profusa y taquicardia). |
| **Manejo del paciente con osteogénesis imperfecta: un enfoque multidisciplinario.** | El acceso a información precisa sobre la enfermedad puede Ser útil para establecer relaciones con las familias, y aquellos involucrados en el cuidado de un niño con OI.(1) | 2017 | Habla de la educación que deben brindarle a la familiar de los niños con OI, con el propósito de brindar seguridad y establecer un mejor vinculo. |
| **Plan de cuidados de enfermería para niños de 0 a 5 años afectados de osteogénesis imperfecta y sus cuidadores.** | Plan de cuidados de enfermería para niños que se encuentran afectados de OI, en cualquiera de sus tipos.(12) | 2014 | Pretende que mediante educación sanitaria la familia y el niño conozcan la enfermedad, las limitaciones y complicaciones que pueden aparecer y a su vez minimizarlas lo máximo posible, de esta forma la familia estará más capacitada para prestar la atención que el menor necesite. |
| **Osteogénesis imperfecta tipo IV reporte de caso clínico** | Habla de los intentos fallidos al aumentar la masa ósea mediante el trasplante de células del mismo paciente que no expresan el gen mutante.(25) | 2011 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Importancia de la terapia y actividad física en niños con osteogenesis imperfecta15** | Disminuir la discapacidad, generar en los padres confianza con el tratamiento, disminución de la angustia frente al diagnóstico.(4) | 2013 | Enseñar y entrenar a la familia para el cuidado domiciliario del bebé. Concientizar los riesgos y también las posibilidades funcionales del niño según la severidad. |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Un recién nacido con múltiples fracturas en Osteogénesis Imperfecta: Un caso informe** | Las múltiples fracturas óseas en el recién nacido se pueden asociar con trauma, así como enfermedad ósea metabólica o hueso hereditario displasico.(22) | 2018 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta: revisión de la literatura actual** | La OI es el trastorno hereditario más común del tejido conectivo; en el 90 % de los casos, se debe a las mutaciones de colágeno tipo I.(21) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **El abaratamiento del análisis genómico abre nuevas posibilidades de caracterización y diagnóstico precoz de enfermedades complejas** | La posibilidad de diagnosticar OI, gracias a una nueva tecnología de microarrays.(20) | 2011 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta: estudio de la calidad de vida en los niños** | Observan las características sociales de las familias y clínicas de los niños según el tipo de OI."(26) | 2013 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Tratamiento quirúrgico en Osteogénesis Imperfecta - 10 años de experiencia** | La cirugía ortopédica, es la regularización y reconstrucción osteoarticular en formas severas de OI.(15) | 2013 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis Imperfecta (OI).** | El mosaicismo puede ocurrir en cualquier tipo de OI, pero hasta ahora solo se ha documentado para los tipos más graves de la enfermedad (tipo II).(28) | 2012 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta** | El tratamiento de la OI, sería la potenciación de la formación ósea a través de la activación de la función osteoblástica (en lugar de la inhibición de la resorción osteoclástica que se ha expuesto hasta ahora).(29) | 2020 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta, presentación de un caso y revisión de terapias emergentes** | Los bifosfonatos son fármacos antiresortivos, ampliamente administrados a los niños con OI, con efectos positivos en la histología del hueso, aumento del Z-Score vertebral en la DXA y disminución de la frecuencia de fracturas.(27) | 2017 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Múltiples fracturas y distres respiratorio en el recién nacido** | En un neonato o lactante hipotónico con OI, que presente dificultad respiratoria y/o fracturas patológicas es fundamental la realización de un estudio del metabolismo fosfocálcico completo y de una anamnesis de la familiar detallada.(13) | 2019 | No tiene aportes para cuidados de enfermería. |
| **Osteogénesis imperfecta: concepto, clasificación y tratamiento** | La gran variedad en la presentación clínica hace que el tratamiento pueda variar desde no ser necesaria la intervención hasta el tratamiento farmacológico o el tratamiento sintomático de las fracturas óseas frecuentes con medicina ortopédica y rehabilitación.(11) | 2021 | Si tiene cuidados asociados de enfermería. |
| **Sugerencias para el cuidado y la manipulación de bebés y niños pequeños con osteogénesis imperfecta** | El aumento de la difusión de la información sobre manejo y cuidados de bebes y niños con OI, puede repercutir favorablemente en la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares. (30) | 2013 | Los niños tratados por personal sanitario formado en OI, cuyos padres y cuidadores están correctamente instruidos en su manejo consiguen un desarrollo psicomotor más acorde con su edad y sin mayor índice de fracturas que si se les sobreprotege y priva de actividad física. |

***Fuente**: Elaboración propia investigación cuidado de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta.*

## 14. DISCUSION

La OI catalogada como una enfermedad huérfana muestra como el sistema de salud no instaura una guía específica para el manejo de estos pacientes, e incluso la producción bibliográfica en OI es escasa, debido a los pocos aportes dados por el personal de salud. Llama la atención que el país con más evidencia bibliográfica es España, encontrando 18 artículos provenientes de Europa, y observamos que América tiene menos producción de literatura con 12 artículos, esto se puede asociar al porcentaje de población con OI de cada país, sin embargo, es importante avanzar en las evidencias científicas para mejorar el manejo de los recién nacidos con OI.

El manejo descrito de la OI en la bibliografía reportada, gira alrededor del equipo multidisciplinario, en el cual no incluyen a enfermería, a pesar del rol que desempeña en los cuidados del recién nacido con OI; enfermería tiene un papel clave, que es proporcionar información clara y concisa de los cuidados del recién nacido, ella debe responder preguntas de manipulación e inmovilización sobre el niño con OI, así como educar a la familia y asegurarles que están haciendo un trabajo óptimo, es la encargada de brindar el cuidado diario del paciente, como prevenir y controlar las complicaciones de la enfermedad, tales como fracturas y dolor que es algo habitual en los neonatos con OI, en este sentido la enfermera se asegura que los familiares manejen el tratamiento y tengan organizada la atención en el lugar de origen ante la sospecha de una fractura o complicación.

Por tal razón es importante que las enfermeras documenten las actividades y los cuidados de enfermería que brindan a estos pacientes, para que esta evidencia sea útil en todas las latitudes del mundo, además de escribir y publicar los cuidados que viene desarrollando en cada una de las atenciones que realizan a diario en los neonatos con OI, con el fin de tener una evidencia científica proveniente de enfermería.

## 15. CONCLUSIONES

La OI es un trastorno hereditario de múltiples características en la cual se puede observar una gran variedad genética, su principal causa es la síntesis del colágeno por mutaciones de COLIA1 / A2; en la revisión bibliográfica de los artículos seleccionados, se encontró pocos enfatizados a los cuidados de enfermería en el recién nacido, debido a la falta de información y conocimiento de esta patología en el equipo de salud, la identificación puede ser confundida con fracturas fortuitas, maltrato infantil o simplemente pasar por desapercibidas, por lo cual se diagnostica en una etapa tardía donde probablemente ya existan complicaciones.(1)

Actualmente no existe una cura para la OI, sin embargo, se utiliza métodos farmacológicos con el fin de prevenir o controlar la sintomatología y así poder minimizar secuelas o complicaciones, las cuales pueden llevar a deformidades óseas y defectos de colágeno común afectando a varios órganos internos, trayendo como consecuencias múltiples hospitalizaciones y disfunciones familiares. (5)

El rol del personal de salud es conocer los cuidados básicos del día a día de estos pacientes, son los cuidadores de primera línea, adicional a esto, son los encargados de educar y entrenar a la familia y red de apoyo sobre los cuidados esenciales en casa de los recién nacidos con OI.

# 16. BIBLIOGRAFÍA


1. osteogénesis imperfecta: concepto, clasificación y tratamiento. [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://www.revistasanitariadeinvestigacion.com/osteogenesis-imperfecta-concepto-clasificacion-y-tratamiento/

2. estudio de la osteogénesis imperfecta: su abordaje del tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico | movimiento científico [internet]. [cited 2021 apr 13]. available from: https://revmovimientocientifico.ibero.edu.co/article/view/273

3. osteogénesis imperfecta, presentación de un caso y revisión de terapias emergentes [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://www.redalyc.org/jatsrepo/3755/375555047007/html/index.html

4. fano v, pino m del, celin mr, buceta s, gabriela obregón m. osteogénesis imperfecta: estudio de la calidad de vida en los niños. in: archivos argentinos de pediatria. 2013. p. 328–31.

5. osteogénesis imperfecta [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://www.cronicascientificas.com/index.php/ediciones/edicion-x-setiembre-diciembre-2018/26-ediciones/228-osteogenesis-imperfecta

6. osteogénesis imperfecta: evaluación clínica, funcional y multidisciplinaria de 65 pacientes - dialnet [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3228317

7. osteogénesis imperfecta forma clásica no deformante: comunicación de una nueva mutación en el gen col1a1 en dos casos de la misma familia [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=s1889-836x2016000100006

8. altamirano l, de maría m, pose g. osteogénesis imperfecta tipo ii: a propósito de un caso. arch pediatr urug [internet]. 2019 [cited 2021 apr 29];90(4):215–20. available from: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=s1688-12492019000400215&lng=es&nrm=iso&tlng=es

9. epidemiología de la osteogénesis imperfecta: una enfermedad rara en la comunitat valenciana [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=s1135-57272017000100421

10. osteogenesis imperfecta.docx | hueso | especialidades medicas [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://es.scribd.com/document/374464785/osteogenesis-imperfecta-docx

11. síndrome de la esclerótica azul: manejo perinatal en un hospital especializado | rev. nac. (itauguá);7(2): 50-53, dic 2015. | lilacs | bdnpar [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/biblio-884786

12. buceta fs, ford jp, ford f, sánchez m, rabasa p, maderna o, et al. importancia de la terapia y actividad fisica en niños con osteogenesis imperfecta [internet]. vol. xx, medicina infantil. 2013 [cited 2021 apr 13]. available from: http://www.medicinainfantil.org.ar

13. herencia y mosaicismo en osteogénesis imperfecta [internet]. [cited 2020 oct 31]. available

from:
http://www.ahuce.org/osteogenesis_imperfecta/diagnostico_y_manifestaciones_de_la_osteogenesis/herencia_y_mosaicismo_en_osteogenesis_imperfecta.aspx

14. arundel p. osteogenesis imperfecta. vol. 25, paediatrics and child health (united kingdom). churchill livingstone; 2015. p. 574–9.

15. aplicación del proceso de atención de enfermería en paciente con osteogénesis imperfecta, discapacidad física del 80%. caso clínico - ocronos - editorial científico-técnica [internet]. [cited 2020 oct 25]. available from: https://revistamedica.com/proceso-de-atencion-de-enfermeria-osteogenesis-imperfecta/

16. patel r, camacho pm. osteogenesis imperfecta. in: metabolic bone diseases [internet]. cham: springer international publishing; 2019 [cited 2020 oct 25]. p. 123–35. available from: http://link.springer.com/10.1007/978-3-030-03694-2_10

17. clarke a, thomas s, monsell f. osteogenesis imperfecta. orthop trauma. 2013 apr;27(2):101–5.

18. osteogenesis imperfecta [internet]. [cited 2020 sep 12]. available from: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=s1683-98032008000100007

19. fano dv, mercedes d, celín r, fernanda d. gap 2016 manejo de la osteogénesis imperfecta autores: revisor.

20. revista ecuatoriana de pediatría [internet]. [cited 2021 apr 13]. available from: www.pediatriaecuador.org

21. conociendo los huesos de cristal: vivir con ostegénesis.

22. plomer dp, soto mf, gil s, dujovne n, vaiani e, de donna v, et al. comunicaciones breves multiples fracturas y distres respiratorio en el recien nacido [internet]. [cited 2020 sep 12]. available from: http://www.medicinainfantil.org.ar

23. cammarata-scalisi f, ramos-urrea c, da silva g. osteogenesis imperfect: clinical and epidemiological findings in a series of pediatric patients. bol med hosp infant mex [internet]. 2019 nov 1 [cited 2020 sep 12];76(6):259–64. available from: www.bmhim.com

24. borde m, othaix d, viroga s. osteogénesis imperfecta y embarazo: reporte de un caso. horiz médico [internet]. 2019 sep 30 [cited 2020 sep 12];19(3):84–8. available from: http://dx.doi.org/10.24265/horizmed.2019.v19n3.12

25. encuentro con el experto osteogénesis imperfecta: nuevas perspectivas.

26. tratamiento quirúrgico en osteogénesis imperfecta - 10 años de experiencia [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmc3725451/

27. kenkyu | osteogénesis imperfecta tipo ii en una niña de 2 días de tanzania: informe de un caso y revisión de la literatura [internet]. [cited 2021 apr 29]. available from: http://www.kenkyugroup.org/article/13/67/osteogenesis-imperfecta-type-ii-in-a-2-days-old-female-child-from-tanzania--a-case-report-and-review-of-literature

28. goro et, adamo ap, maría l, gamboa s, trifonia oliva l, mercedes d, et al. columna de enfermeria osteogenesis imperfecta (oi): cuidados al paciente brindados dentro del hospital garrahan [internet]. [cited 2020 oct 31]. available from: http://www.medicinainfantil.org.ar

29. boletines de osteogénesis imperfecta (oi).

30. ximena s, bonilla c, cardona lr, pablo l, spina i la. estudio de la osteogénesis imperfecta: su abordaje del tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico. mov.cient v 5 nº [internet]. 2011 dec 31 [cited 2021 apr 13];1(1):77–89. available from: https://revmovimientocientifico.ibero.edu.co/article/view/273