



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa Al Servicio Del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

“PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN ESTUDIO DE CASO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA MARZO-AGOSTO 2025”

TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMERÍA

AUTORA: LISSBETH MAGALY PEÑAFIEL PACHECO

DIRECTORA: LCDA. NANCY ISABEL ABAD MARTÍNEZ

AZOGUES-ECUADOR

2025

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

Declaratoria de Autoría y Responsabilidad

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0302238225**. Declaro ser el autor de la obra: **“Proceso de Atención de Enfermería en Estudio de Caso de Osteogénesis Imperfecta marzo-agosto 2025”**, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Azogues, **22 de octubre de 2025**



Firmado electrónicamente por:
**LISSBETH MAGALY
PENAFIEL PACHECO**

Validar únicamente con FirmadE

F:

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco

C.I. 0302238225

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR DE TESIS

Lcda. Nancy Isabel Abad Martínez

DOCENTE DE LA CARRERA DE ENFERMERÍA

De mi consideración:

Certifico que el presente trabajo de titulación denominado: "**Proceso de Atención de Enfermería en Estudio de Caso de Osteogénesis Imperfecta marzo-agosto 2025**", realizado por: **Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco**, con documentos de identidad **0302238225**, previo a la obtención del título de **Licenciada en Enfermería** ha sido asesorado, orientado, revisado y supervisado durante su ejecución, bajo mi tutoría en todo el proceso, por lo que certifico que el presente documento, fue desarrollado siguiendo los parámetros del método científico, se sujeta a las normas éticas de investigación que exige la Universidad Católica de Cuenca, por lo que está expedito para su presentación y sustentación ante el respectivo tribunal.

Azogues, 22 de octubre de 2025



Universidad
Católica
de Cuenca
Unidad Académica de Salud y Bienestar
Lcda. Nancy Abad M.
DOCENTE CARRERA DE ENFERMERIA AZOGUES

Nancy Isabel Abad Martínez

0301213435

DIRECTOR

AGRADECIMIENTO

En primer lugar, agradezco a Dios, quien ha sido mi guía y mi fortaleza en cada paso de este camino. Gracias a él encontré la esperanza en los momentos más difíciles y la motivación para no rendirme, iluminando siempre mi mente y corazón.

A mi familia, que, con su amor incondicional, paciencia y apoyo constante me dieron la fuerza necesaria para continuar. A mis padres, por sus sacrificios y enseñanzas que han forjado mi carácter, a mis abuelitos y a mi tía Janeth, quienes siempre han creído en mí, motivándome con sus palabras y cariño.

A mis amigas, Alba y Abigaíl, verdaderos pilares en este proceso, por estar a mi lado brindándome compañía, ánimo y comprensión en cada etapa de este recorrido académico.

Quiero también agradecer a una persona especial en mi vida, Brian, quien, aunque hoy nuestros caminos sean distintos, fue un apoyo importante en mi crecimiento personal y gracias a su compañía encontré fuerzas para seguir adelante en muchos momentos.

A mi tutora de tesis, Lcda. Nancy Isabel Abad Martínez, por su orientación, paciencia y conocimientos, que fueron fundamentales para cumplir este trabajo. Finalmente, a la Universidad Católica de Cuenca, por bríndame la formación profesional que hoy constituye mi mayor logro académico.

A ustedes muchas gracias.

Lissbeth Magaly Peñafiel Pachec

DEDICATORIA

Dedico esta investigación con el corazón lleno de gratitud y amor a mis queridos abuelitos, quienes han sido un ejemplo constante de fortaleza, humildad y entrega. Sus enseñanzas, consejos, y, sobre todo, el cariño que siempre me han dado. Gracias por mostrarme que los sueños se alcanzan con constancia, esfuerzo y fe.

A mi tía Janeth, que ha estado siempre a mi lado en cada etapa de este proceso, su apoyo incondicional, sus palabras llenas de aliento y la confianza que ha depositado en mí, me han dado fuerzas para seguir adelante incluso en los momentos de mayor dificultad.

De manera muy especial, a mis padres, quienes son la base de todo lo que soy, a ellos les debo cada logro, porque con su amor infinito, paciente y sacrificio me han impulsado a luchar por mis metas.

Con todo mi cariño y profunda gratitud.

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco

PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN ESTUDIO DE CASO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco, Nancy Isabel Abad Martínez

Universidad Católica de Cuenca, lissbeth.penafiel.25@est.ucacue.edu.ec

RESUMEN

Introducción: La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético poco frecuente a nivel mundial, se debe a mutaciones en los genes que codifican el colágeno tipo 1, estas alteraciones provocan una síntesis anormal de colágeno, lo que predispone a fragilidad ósea, fracturas recurrentes y alteraciones en el crecimiento y desarrollo del paciente.

Objetivo: Elaborar el proceso de atención de enfermería en estudio de caso de Osteogénesis Imperfecta. **Método:** El estudio es de tipo observacional del reporte de caso, de un paciente de sexo masculino de 9 meses, diagnosticado con osteogénesis imperfecta a los 5 meses de gestación. **Resultados:** Por medio de la valoración de los patrones funcionales de Marjory Gordon se identificaron alteraciones relacionadas con el crecimiento, nutrición, movilidad y el desarrollo. Se establecieron diagnósticos de enfermería según la taxonomía NANDA, entre ellos: respuesta ineficaz de succión y deglución, ingesta nutricional inadecuada, retraso en el desarrollo motor e infantil, deterioro de la movilidad física, riesgo de infección, riesgo de caídas y dolor crónico. Con base en estos diagnósticos, se elaboró un plan de cuidados utilizando las taxonomías NANDA, NOC Y NIC, orientado a mejorar la nutrición, movilidad, seguridad y confort del paciente, favoreciendo su desarrollo integral. **Conclusión:** Este estudio demuestra que la aplicación del Proceso de Atención de Enfermería, sustentado en taxonomías estandarizadas, facilita un abordaje integral y humanizado del paciente con osteogénesis imperfecta, permitiendo diseñar cuidados específicos, prevenir complicaciones y fortalecer el rol de la familia, con el fin de mejorar la calidad de vida.

Palabras clave: osteogénesis imperfecta, atención de enfermería, terminología nanda, nic, noc, niño.

ABSTRACT

Introduction: Osteogenesis imperfecta is caused by a rare genetic disorder worldwide, mainly due to mutations in the genes that encode type I collagen. These alterations lead to abnormal collagen synthesis, which predisposes patients to bone fragility, recurrent fractures, and growth and developmental abnormalities. **Objective:** To develop the nursing care process in a case study of Osteogenesis Imperfecta. **Method:** This is an observational case report of a 9-month-old male patient diagnosed with osteogenesis imperfecta at 5 months of gestation. **Results:** Through the assessment of Marjory Gordon's functional health patterns, alterations related to growth, nutrition, mobility, and development were identified. Nursing diagnoses were established according to NANDA taxonomy, including: ineffective sucking and swallowing response, inadequate nutritional intake, delayed motor and child development, impaired physical mobility, risk of infection, risk of falls, and chronic pain. Based on these diagnoses, a care plan was developed using NANDA, NOC, and NIC taxonomies, aimed at improving the patient's nutrition, mobility, safety, and comfort, thereby promoting comprehensive development. **Conclusion:** This study demonstrates that the application of the Nursing Care Process, supported by standardized taxonomies, facilitates a comprehensive and humanized approach to patients with osteogenesis imperfecta, allowing the design of specific care interventions, prevention of complications, and strengthening of the family's role to improve quality of life.

Keywords: osteogenesis imperfecta, nursing care, nanda, nic, noc terminology, child.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

Declaratoria de Autoría y Responsabilidad	1
Certificación del Director de Tesis	2
AGRADECIMIENTO.....	3
DEDICATORIA.....	4
RESUMEN	5
ABSTRACT	6
ÍNDICE DE CONTENIDOS	7
OBJETIVOS	12
Objetivo General	12
Objetivos Específicos.....	12
JUSTIFICACIÓN.....	13
MARCO TEÓRICO.....	14
Intervenciones de enfermería	17
Rol de la enfermería en la atención familiar.....	17
Promoción de la salud en el paciente con Osteogénesis Imperfecta.....	18
METODOLOGÍA.....	19
Consideraciones éticas.....	19
RESULTADOS.....	20
Presentación del caso.....	20
Antecedentes natales	21
Exploración física	21
Evaluación del test de Denver	22
Valoración patrones funcionales de Marjory Gordon	23
Exámenes Complementarios	25
PAE en paciente con Osteogénesis Imperfecta.....	26
DISCUSIÓN.....	32
Plan de Cuidados de Enfermería aplicado	33
CONCLUSIÓN.....	35
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	36
Anexos.....	39
Declaratoria de Embargo Temporal de Obra	44

Autorización De Publicación En El Repositorio Institucional 45

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético, poco frecuente que se caracteriza por una alteración en la formación del tejido óseo, debido a mutaciones en los genes de COL1A1 y COL1A2, encargados de codificar el colágeno tipo 1, componente estructural esencial de los huesos, tendones, ligamentos y piel. Estas mutaciones provocan una producción anormal o deficiente de colágeno, lo que conlleva a una disminución en la resistencia y elasticidad de los huesos, haciéndolos extremadamente frágiles y propensos a fracturas múltiples incluso ante traumatismos mínimos o sin causa aparente (1).

Entre las principales causas de la OI se encuentran los factores genéticos hereditarios, siendo la mayoría de los casos de transmisión autosómica dominante, aunque también se han identificado formas autosómicas recesivas y esporádicas. Además, investigaciones recientes sugieren que mutaciones en otros genes relacionados con el procesamiento del colágeno y la mineralización ósea pueden contribuir a la gravedad del cuadro clínico. Estas alteraciones no solo afectan la estructura del hueso, sino también otros tejidos del organismo que dependen del colágeno para su integridad y función (2).

Las consecuencias de la osteogénesis imperfecta varían según el tipo y la severidad de la enfermedad. Entre las más comunes se encuentran la fragilidad ósea con fracturas recurrentes, deformidades esqueléticas, baja estatura, hiperlaxitud articular, dentinogénesis imperfecta, escleras azuladas, y en algunos casos, pérdida progresiva de la audición, debido a la afectación de los huesecillos del oído medio. También presentan debilidad muscular, problemas respiratorios por deformación torácica, y retraso en el crecimiento y desarrollo psicomotor (2).

A nivel mundial la osteogénesis imperfecta se estima una incidencia de 1 caso por cada 10.000 a 25.000 nacimientos, presentando en los nacidos vivos dolor, deformidad y discapacidad (3).

En Estados Unidos existe una prevalencia estimada de 1 por cada 25.000 a 50.000 nacidos, la presentación clínica de esta patología es amplia y se clasifican en dos grupos: esqueléticas y extra esqueléticas, el tratamiento suele basarse en ingesta de calcio y vitamina D y el uso de los bifosfonatos, el que tiene más utilidad es el pamidronato (4).

En Cuba la incidencia de esta enfermedad es rara, de aproximadamente, uno por cada 20.000 nacidos, el cuadro clínico de esta entidad presenta alteraciones craneofaciales

acompañado de hipoacusia, además de pies planos y con signos de vértebras de codfish (vértebras de pescado) (5).

La revista científica de “Anomalías dentales en individuos con osteogénesis imperfecta”, manifiesta que esta patología es poco frecuente, su incidencia estimada es de uno por cada 15.000 a 20.000 nacidos vivos, estas mutaciones pueden formar colágeno bajo (mutaciones cuantitativas) o colágeno estructuralmente defectuoso (mutación cualitativa), el crecimiento óseo alterado, a menudo lleva a hipoplasia maxilar, cambios en el desarrollo dental conocido como dentinogénesis imperfecta, pueden resultar en variaciones en número, forma y posición de los dientes (6).

En un artículo titulado “Mortalidad y riesgo de fractura en niños con osteogénesis imperfecta” se estima que, en Francia existe una prevalencia de una en 10.000 a 20.000 individuos (7). A pesar de los avances en el conocimiento genético, no existe cura y el tratamiento consiste principalmente en la administración de los bifosfonatos, reduciendo el dolor óseo y la incidencia de fracturas, estos resultados permiten una corrección quirúrgica más efectiva por medio del enclavado endomedular (8).

En Ecuador se estima 1 caso por cada 12.000-15.000 nacimientos (9).

Considerando la situación descrita, el proceso de atención de enfermería (PAE) es esencial para proporcionar cuidados integrales y personalizados a estos pacientes, partiendo desde la valoración, recopilando datos sobre su estado físico, psicológico, social y funcional. Como resultado de la primera etapa del PAE, se formulan los diagnósticos, entre los más comunes son: riesgo de fractura, dolor agudo, movilidad física deteriorada, conocimiento deficiente de la enfermedad. A partir de los juicios clínicos, se realiza la planificación, misma que debe ser colaborativa, involucrando al paciente, familia y equipo de salud para alcanzar algunos objetivos comunes: reducir el riesgo de fractura, manejar el dolor, mejorar la movilidad, reducir la ansiedad y aumentar el conocimiento. Con el plan establecido, la ejecución debe de ser sistemática y adaptada a las necesidades del paciente y finalmente la evaluación, en esencial para determinar la efectividad de las intervenciones implementadas y ajustar el plan de cuidados según sea necesario (10).

Considerando la complejidad de esta patología, a continuación, se desarrolla un caso clínico de un paciente del sexo masculino de 9 meses de edad, diagnosticado con osteogénesis imperfecta tipo III, cuya evolución clínica se evidenció desde la etapa prenatal, mediante ecografía y manifestado en el nacimiento, por deformidades óseas.

Dada esta condición es fundamental la elaboración del proceso de atención de enfermería (PAE), que inicia con el juicio clínico mediante la utilización de diferentes métodos y la aplicación del modelo de enfermería de Marjory Gordon a través de los 11 patrones funcionales que valora todos los aspectos de la persona, mismo que guiará el análisis, permitiendo la identificación de problemas y necesidades, posteriormente se jerarquizará y priorizará los mismos, para formular diagnósticos de Enfermería con taxonomía NADA y establecer el plan de cuidados mediante los resultados (NOC) e intervenciones (NIC) que servirá de referencia para la ejecución y evaluación, con el propósito de contribuir a la mejora de la calidad de vida de los pacientes que presentan esta patología (11).

En el estudio realizado por Pilar et al. Menciona que los cuidados de Enfermería dirigidos a pacientes con osteogénesis imperfecta se centran en una atención cuidadosa que prevenga fracturas y otras complicaciones, destacan la importancia del manejo adecuado en la movilización, el control del dolor y el apoyo emocional (12). De igual manera, Marini et al. En su investigación señala que la participación activa del personal de enfermería en el tratamiento y la rehabilitación contribuye a mejorar la fuerza muscular y la calidad de vida del paciente, en síntesis, los estudios coinciden en que la intervención de enfermería en el niño con osteogénesis imperfecta debe centrarse en la prevención de fracturas, el manejo del dolor y el acompañamiento continuo para potenciar su autonomía y adaptación. (13).

El reporte y análisis del caso es fundamental debido al impacto significativo de la patología en los pacientes y sociedad, las personas con OI enfrentan retos diarios relacionados con movilidad, calidad de vida y atención médica especializada, generando costos económicos elevados (14).

Con base a lo expuesto con anterioridad, la factibilidad del estudio es alta, se cuenta con información verídica y eficaz, permitiendo un análisis profundo de los diferentes aspectos de la OI, contribuyendo a una mayor comprensión de la enfermedad, mejorar la atención y promover estrategias que apoyen a las personas afectadas, mejorando su calidad de vida y la integración social (15).

OBJETIVOS

Objetivo General

- Elaborar el proceso de atención de enfermería en estudio de caso de osteogénesis Imperfecta.

Objetivos Específicos

- Analizar el caso clínico de la patología de osteogénesis imperfecta, aplicando los diferentes métodos de valoración y patrones funcionales de Marjory Gordon.
- Identificar los principales diagnósticos de enfermería utilizando la taxonomía NANDA.
- Elaborar un plan de cuidados de la patología de osteogénesis imperfecta con taxonomía NANDA, NOC y NIC.

JUSTIFICACIÓN

La osteogénesis imperfecta constituye una problemática significativa en el ámbito pediátrico debido a su carácter crónico, genético y altamente discapacitante, con una incidencia a nivel mundial, de 1 caso por cada 10.000 a 25.000 nacimientos, por esta razón (3).

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética rara que afecta principalmente la formación ósea, generando fragilidad, deformidades y riesgo elevado de fracturas, especialmente en la etapa lactante. Esta condición representa un desafío importante para el personal de salud, ya que requiere una atención especializada y multidisciplinaria, en la que el rol de enfermería es fundamental (2).

El aporte científico se evidencia al fortalecer el conocimiento sobre cuidados seguros y personalizados en pacientes pediátricos con esta patología crónica, mediante el uso sistemático del método científico a través del PAE, además se basa en modelos de enfermería que promueven la adaptación del paciente y su entorno mediante el cuidado de su madre, permitiendo una planificación centrada en sus necesidades (11).

En el ámbito social, aborda las implicaciones emocionales y prácticas que enfrentan las familias, brindando herramientas educativas para mejorar su capacidad de cuidado. Finalmente, desde el plano práctico, el estudio contribuye a la sistematización de intervenciones de enfermería aplicables a casos similares, favoreciendo una atención ética, humanizada y basada en evidencia, mediante el establecimiento de planes de cuidado centrados en las necesidades reales, de riesgo del niño y su familia (11).

MARCO TEÓRICO

El hueso es un tejido conjuntivo especializado, rígido pero dinámico, que forma parte del sistema esquelético.

Está compuesto por:

Matriz ósea: formada por colágeno tipo I (principal proteína estructural) y sales minerales (hidroxiapatita de calcio y fósforo).

Células óseas: osteoblastos (formadores de hueso), osteocitos (mantienen el tejido óseo) y osteoclastos (reabsorben hueso) (16).

Tipos de hueso:

- Hueso compacto: forma la capa externa, denso y resistente.
- Hueso esponjoso: interno, con trabéculas que contienen médula ósea.
- Funciones principales: sostén del cuerpo, protección de órganos vitales, reserva de minerales (Ca y P), producción de células sanguíneas en la médula ósea y permitir el movimiento junto a músculos y articulaciones (16).

Fisiología del hueso

El hueso no es estático, está en constante remodelación mediante el equilibrio entre:

Osteoblastos → sintetizan colágeno tipo I y forman nueva matriz.

Osteoclastos → degradan hueso viejo.

El colágeno tipo I aporta elasticidad y resistencia a la tracción.

Los minerales (calcio y fósforo) aportan rigidez y dureza.

La remodelación ósea está regulada por hormonas (paratohormona, calcitonina, vitamina D) y factores mecánicos (ejercicio, carga) (16).

Osteogénesis Imperfecta

Es un trastorno genético que se viene desarrollando desde el vientre materno, con la característica de que los huesos dejan de crecer de manera adecuada y presentan múltiples fracturas con facilidad, es un fallo a nivel molecular en las células de los huesos, donde dificultan la formación de estos (17).

Etiología: Alteraciones en la síntesis del colágeno tipo I, este defecto afecta la resistencia y estructura del hueso (17).

Fisiopatología: Déficit cuantitativo o cualitativo de colágeno tipo I.

Mutación genética → defecto en colágeno tipo I → matriz ósea débil → fragilidad ósea y manifestaciones multisistémicas (17).

Signos y síntomas

Presencia de escoliosis en edades muy tempranas, los huesos tienden a deformarse con facilidad, baja talla, bajo peso, hidrocefalia, escleras azules, frente prominente con un rostro triangular, sordera, presentan dientes quebradizos y retraso en las habilidades motoras y cognitivas (17).

Pruebas de laboratorio

Estudios por imágenes

- Radiografías óseas: Permite identificar múltiples fracturas en diferentes etapas de consolidación.
- Ecografía obstétrica con scan fetal: Permite observar signos sugestivos de osteogénesis imperfecta, como acortamiento de extremidades y posibles fracturas intrauterinas (17).

Exámenes complementarios

- Cultivo de fibroblastos: Prueba molecular utilizada para estudiar la producción y estructura de colágeno, útil en la confirmación de diagnóstico genético de osteogénesis imperfecta (17).

Tratamiento:

Los bifosfonatos son una clase de fármacos ampliamente utilizados en el tratamiento de enfermedades que implica fragilidad ósea, como la osteogénesis imperfecta, la osteoporosis y la enfermedad de Paget. Su mecanismo de acción consiste en inhibir la resorción ósea, lo que ayuda a disminuir la pérdida de masa ósea y a mejorar la resistencia del hueso, fisioterapia, intervenciones quirúrgicas (8).

Complicaciones

Dolor crónico musculoesquelético: Los niños con osteogénesis imperfecta suelen experimentar dolor constante o recurrente debido a fracturas frecuentes, deformidades óseas y tensión muscular asociada. Este dolor puede afectar su movilidad, sueño y desempeño en las actividades diarias (8).

Hipoacusia progresiva: Algunos niños con OI desarrollan pérdida auditiva gradual, generalmente durante la adolescencia, pero en casos severos puede iniciar antes. Esto se debe a la fragilidad de los huesecillos del oído medio y requiere evaluación audiológica periódica (8).

Dentinogénesis imperfecta: La dentición de los niños con OI puede estar comprometida, mostrando dientes frágiles, decolorados y propensos a fracturas o desgaste prematuro, esto impacta la masticación, la higiene oral y la estética dental (8).

Insuficiencia valvular: Alteraciones estructurales del colágeno pueden afectar las válvulas cardíacas, provocando regurgitación o insuficiencia valvular. Aunque menos frecuente, esta complicación requiere seguimiento cardiológico regular (8).

Aneurismas: La debilidad del tejido conectivo puede predisponer a la formación de aneurismas vasculares, que son dilataciones anormales de los vasos sanguíneos. Esta complicación es rara pero grave, y su detección temprana mediante estudios de imagen es fundamental para la prevención de riesgos (8).

Intervenciones de enfermería

El cuidado de los pacientes con osteogénesis imperfecta, especialmente en edad pediátrica, es complejo y requiere un equipo interdisciplinario conformado por médicos, enfermeras, fisioterapeutas, nutricionistas y psicólogos. Dentro de este equipo, el rol del profesional de enfermería es fundamental para garantizar una atención segura y personalizada, mediante la educación del paciente y su familia sobre el manejo de la enfermedad, prevención de fracturas y técnicas de movilidad adecuadas (3).

Además, el cuidado de enfermería abarca la atención tanto en el ámbito hospitalario como en el ambulatorio, destacando funciones como la monitorización del estado físico del niño, administración de medicamentos según indicación médica, manejo del dolor crónico musculoesquelético, supervisión de la seguridad en la movilidad y el hogar, y orientación sobre la alimentación y suplementación nutricional necesaria para el fortalecimiento óseo. También incluye el apoyo psicológico, promoviendo estrategias para la adaptación emocional del niño y su familia, y la educación sobre medidas preventivas, tales como la correcta manipulación durante la movilización y el uso de ayudas ortopédicas, con el fin de mejorar la calidad de vida y reducir el riesgo de complicaciones asociadas a la enfermedad (3).

Rol de la enfermería en la atención familiar

Más allá de los cuidados clínicos, el profesional de enfermería desempeña un rol de apoyo fundamental en el entorno familiar de los niños con osteogénesis imperfecta. Su enfoque es holístico, considerando no solo al paciente, sino también a su familia, con el fin de promover un desarrollo saludable, prevenir complicaciones y garantizar una mejor calidad de vida a largo plazo (12)

La enfermera se encarga de orientar y capacitar a los cuidadores en técnicas de manipulación segura para prevenir fracturas, administración adecuada de medicamentos y suplementos, y supervisión de la fisioterapia y ejercicios de fortalecimiento. Además, brinda apoyo emocional, ayudando a los padres a manejar la ansiedad y el estrés asociados con la enfermedad. La profesional de enfermería también actúa como punto de contacto constante entre la familia y los diferentes servicios de salud, asegurando seguimiento clínico, coordinación con especialistas y acceso oportuno a recursos educativos y terapéuticos (12).

Permite que la familia participe activamente en el cuidado del niño, fortaleciendo la adherencia a los tratamientos, promoviendo hábitos de autocuidado y creando un ambiente seguro y adaptado a las necesidades específicas de los pacientes con OI (12).

Promoción de la salud en el paciente con Osteogénesis Imperfecta

La promoción de la salud en niños con osteogénesis imperfecta no puede centrarse únicamente en el paciente, su condición limita significativamente la autonomía y la capacidad para participar activamente en su cuidado. Por ello, la familia se convierte en el eje principal de la atención, desempeñando un papel vital en la prevención de complicaciones y en el mantenimiento de la calidad de vida del niño (3).

El profesional de enfermería actúa como educador y guía, capacitando a los cuidadores en técnicas de movilización segura, manejo del dolor, administración de medicación y cuidados diarios adaptados a la fragilidad ósea del paciente. Además, se les orienta sobre la importancia de la nutrición adecuada, el seguimiento de fisioterapia y la identificación temprana de signos de fractura o deformidades (3).

La promoción de la salud también abarca aspectos emocionales y psicosociales, ayudando a los padres a manejar la ansiedad, el miedo y la sobreprotección, y fomentando un ambiente familiar que estimule la participación del niño en actividades seguras y adaptadas a su condición. Asimismo, la enfermería fortalece la educación familiar sobre la enfermedad, creando herramientas prácticas para el cuidado diario y promoviendo la adherencia a los tratamientos médicos y terapéuticos (3).

La familia se transforma en un verdadero equipo de cuidado, capaz de implementar medidas preventivas, responder adecuadamente ante situaciones de riesgo y contribuir activamente al bienestar físico, emocional y social del niño con OI. La promoción de la salud, por tanto, se convierte en un esfuerzo conjunto entre el equipo de enfermería y la familia, garantizando una atención integral, segura y sostenible (3).

METODOLOGÍA

El estudio es de tipo observacional del reporte de caso, de un paciente de sexo masculino de 9 meses, diagnosticado con osteogénesis imperfecta a los 5 meses de gestación.

Los datos serán recogidos de fuentes secundarias: información proporcionada por la madre mediante la anamnesis de enfermería, quien firmará el consentimiento informado para el acceso a la información. El instrumento será una ficha de recolección de datos basados en el modelo de Enfermería de Marjory Gordon, mediante los 11 patrones funcionales, que valora todos los aspectos de la persona. Esta herramienta está conformada por: 1) Percepción y manejo de la salud, 2) Nutricional/Metabólico, 3) Eliminación, 4) Actividad/Ejercicio, 5) Descanso/Sueño, 6) Cognitivo/Perceptivo, 7) Auto percepción/Autoconcepto, 8) Rol/Relaciones, 9) Sexualidad/Reproducción, 10) Adaptación/Tolerancia al estrés, 11) Valores/Creencias. La aplicación del modelo de Marjory Gordon se evidencia en el artículo “Proceso De Atención De Enfermería En Un Paciente Con Osteogénesis Imperfecta”

Además, se realizó la exploración física, recopilando información relevante sobre su estado general.

Posteriormente se elaborará el proceso de atención de enfermería que inicia con el juicio clínico de los problemas y necesidades, después de jerarquizará y priorizará los mismos, para formular diagnósticos de enfermería con taxonomía NANDA y establecer el plan de cuidados mediante los resultados (NOC) e intervenciones (NIC) que pueden ser ejecutados y evaluados para mejorar la calidad de vida de pacientes con esta condición.

Consideraciones éticas

Este reporte de caso fue elaborado respetando los principios éticos de la Declaración de Helsinki y la normativa nacional vigente en investigación en salud. La información se obtuvo con consentimiento informado de los padres o tutores legales de la paciente, garantizando la confidencialidad y anonimato de los datos. No se realizaron intervenciones adicionales a las indicadas en la práctica clínica habitual. El estudio fue enviado para evaluación por el Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos de la Universidad Católica de Cuenca (CEISH-UCACUE).

RESULTADOS

Presentación del caso

Lactante masculino de 9 meses con diagnóstico médico de Osteogénesis Imperfecta grado III (LD24.K0), ingresando al servicio de consulta externa para control mensual. La información se obtuvo por fuente indirecta a través de la madre, quien proporcionó antecedentes relevantes del paciente. Entre los antecedentes personales destacan crisis convulsivas, acondroplasia, hidrocefalia y síndrome de distrés respiratorio, así como antecedentes quirúrgicos de colocación de botón gástrico y herniorrafia escrotal bilateral. El paciente presenta historial de parada cardiaca al nacimiento, soplo cardiaco grado 1 y fractura de brazo izquierdo, lo que motivó la indicación de gastrostomía para asegurar una nutrición adecuada y prevenir complicaciones asociadas a la deglución deficiente. Cabe resaltar que el esquema de vacunación se encuentra incompleto debido a hospitalizaciones previas. Este caso evidencia la complejidad de los cuidados requeridos, así como la importancia de un manejo multidisciplinario y del rol activo de la familia y del personal de enfermería en la promoción de la salud y prevención de complicaciones de gastrostomía para asegurar la adecuada nutrición y evitar complicaciones.

Motivo de consulta: Control médico, al momento con oxígeno de 0.5 litros saturando mayor a 90 %

Enfermedad actual: Paciente del sexo masculino de 9 meses de edad, acude al centro de salud en los brazos de su madre, para control mensual. Al momento se mantiene con cánula nasal. Se evidencia presencia de gastrostomía, con botón gástrico funcional.

Antecedentes patológicos personales: Crisis convulsivas, acondroplasia, hidrocefalia, síndrome de distrés respiratorio y osteogénesis imperfecta.

Antecedentes patológicos familiares: Abuela y tía maternas con HTA.

Antecedentes quirúrgicos: Colocación de botón gástrico y operación de la hernia escrotal bilateral.

Número de controles: 1 mensual

Vacunas en caso de existir y demostrado con carnet: Mediante la revisión del carnet, se evidencia, un esquema de vacunación incompleta no fue inmunizado con la vacuna de la Hepatitis B, por hospitalización a causa de parada cardiaca, soplo cardiaco grado 1, hidrocefalia y crisis convulsivas.

Antecedentes natales

Tipo de parto: Niño nace por cesárea.

Semanas de gestación: 37 Semanas de gestación.

Información Posnatales: Recién nacido con Test de Apgar 4, ingresa a neonatología por presentar parada cardíaca, se diagnóstica de soplo cardíaco grado 1, se evidencia brazos y piernas cortas con tono y fuerza muscular disminuido, ingresa con diagnóstico de recién nacido a término, adecuado para la edad gestacional, presentando acondroplasia, hidrocefalia y crisis convulsivas, osteogénesis imperfecta, con fractura de brazo izquierdo, además de identifica disminución de la capacidad de la deglución, en la valoración médica se recomienda realizar procedimiento.

Exploración física

El paciente presenta una frecuencia cardíaca de 128 latidos por minuto, frecuencia respiratoria 30 por minuto, saturación de oxígeno 95% y temperatura 36.9 °C. En cuanto a la apariencia general, se observa bajo peso severo con una DE -3, así como desnutrición crónica severa con una DE -3.

A nivel cefálico, se evidencia cabeza asimétrica con presencia de macrocefalia; las fontanelas anterior y posterior se encuentran normotensas. En las fosas nasales, se observa la presencia de una cánula nasal por la cual se administra oxígeno de 0.5% con un Fio₂ de 22.5%.

En cuanto a los pabellones auriculares, se aprecia implantación baja de las orejas, boca ausencia de dentición. Cuello, no mantiene la cabeza en posición erguida. El tórax, tanto anterior como posterior, presenta asimetría y el murmullo vesicular se encuentra disminuido en ambos campos pulmonares.

En el abdomen, se evidencia la presencia de un botón gástrico localizado a nivel del epigastrio, piel circundante limpia y seca. En los genitales, se observa una cicatriz de herniorrafia escrotal bilateral. Finalmente, las extremidades superiores e inferiores muestran signos característicos de acondroplasia.

Evaluación del test de Denver (Anexo 4)

Motricidad gruesa:

Se evidenció dificultad en el control cefálico sostenido, incapacidad para realizar giros de prono a supino y viceversa, así como limitación para mantener la sedestación con y sin apoyo. No se observa la adquisición del hito correspondiente a la sedestación independiente, esperado a esta edad. Estos hallazgos confirman una alteración significativa del desarrollo motor grueso, relacionada con la condición de base (osteogénesis imperfecta), que limita la movilidad y el fortalecimiento postural.

Motricidad fina:

El paciente mostró limitación en el alcance intencionado de objetos, ausencia de transferencia manual, dificultad para golpear objetos entre sí y no logra establecer la pinza radial, permaneciendo en un nivel de desempeño correspondiente a etapas previas. Estos hallazgos reflejan una alteración en la coordinación óculo-manual y en la manipulación fina, atribuible a la limitación motora secundaria a la osteogénesis imperfecta.

Lenguaje:

En el área de lenguaje, se evidencia un desarrollo acorde a su edad cronológica, alcanzando los hitos esperados para esta etapa, lo que indica una evolución apta y adecuada dentro de los parámetros normales para su rango etario.

Personal-Social:

No responde de manera consistente a la sonrisa, no reconoce a la figura principal, no busca interacción social, no muestra interés en el espejo, no participa en juegos simples y no inicia acciones de alimentación como sostener el biberón o llevar alimentos a la boca. Estos resultados evidencian un retraso global en el desarrollo personal–social.

Valoración patrones funcionales de Marjory Gordon

Patrón 1: Percepción y manejo de la salud

El estado de salud del niño se encuentra comprometido por la enfermedad que padece. La madre está pendiente de la administración la medicación prescrita por el especialista, cuidados especiales, controles médicos mensuales. Se evidencia un esquema de inmunización incompleto, por la condición clínica al nacimiento.

Patrón 2: Nutricional-metabólico

La alimentación se basa en papillas y leche de fórmula por el botón gástrico, por la evidente dificultad para la alimentación oral y digestión adecuada, la relación peso para la edad se evidencia bajo peso severo, la longitud para la edad se encuentra en una talla baja severa, por el contrario, el peso para la longitud (IMC) esta normal, esto sugiere que el niño no ha crecido correctamente y su desarrollo está afectado por alguna causa.

Patrón 3: Eliminación

El niño presenta una buena eliminación intestinal y urinaria, existe control urológico, por el riesgo de anomalías congénitas asociadas a otros sistemas, incluyendo el aparato urinario.

Patrón 4: Actividad-ejercicio

El niño presenta una eupnea, normocardía, no se valora la presión arterial, no se dispone de un tensiómetro adecuado a la edad, por la condición del niño; la estabilidad y movilidad no es independiente por la condición clínica y el riesgo de caída y lesión.

Patrón 5: Sueño-descanso

Madre refiere que el niño presenta un descanso confortable de 8 horas, no existen factores internos o externos que puedan alterar el sueño.

Patrón 6: Cognitivo-perceptual

Madre refiere que el niño no tiene dificultad en la expresión, de acuerdo con la edad el desarrollo en el área del lenguaje normal. En el área adaptativo social no responde adecuadamente a los hitos correspondientes.

Patrón 7: Autopercepción y autoconcepto

No se valora este patrón en el niño, siendo importante resaltar la percepción negativa de la madre a cerca de la salud de su hijo, relacionada con la condición clínica. Manifiesta preocupación y ansiedad frente a la evolución de la enfermedad, expresando sentimientos de tristeza, falta de control y desesperanza. Refiere que el niño mantiene contacto ocular y mantiene un desarrollo normal de lenguaje. No se identifican recursos sociales ni animales de compañía como apoyo adicional.

Patrón 8: Rol y relaciones

Patrón no valorado, la familia acepta la enfermedad actual del niño, vive con sus padres.

Patrón 9: Sexualidad-reproducción

Patrón no valorado, paciente del sexo masculino de 9 meses de edad.

Patrón 10: Afrontamiento y tolerancia al estrés

Patrón no valorado; sin embargo, se evidencia cómo esta situación afecta a la madre, quien la percibe como un acontecimiento relevante que genera preocupación y miedo. Manifiesta aceptación de los cambios y adaptación del estilo de vida con el objetivo de mejorar la condición de su hijo.

Patrón 11: Valores y creencias

Patrón no valorado directamente; la madre refiere que la religión constituye un aspecto fundamental en su vida y le brinda apoyo emocional para sobrellevar la condición de salud que presenta su hijo.

Exámenes Complementarios

Resultados de la ecografía.



Técnica: Con transductor convexo de baja frecuencia se realizó estudio ecográfico obstétrico en paciente con embarazo único de 20 semanas, observándose lo siguiente:

Descripción: Feto único intrauterino, con biometría acorde a 20 semanas. Actividad cardíaca presente y movimientos fetales espontáneos. Líquido amniótico en cantidad normal. Placenta normoinserta, grado I.

Se evidencia acortamiento significativo de huesos largos (fémur y húmero por debajo del percentil esperado para la edad gestacional), con aspecto ensanchado en metáfisis y diáfisis delgadas. Algunos huesos muestran angulación sugestiva de fracturas intraútero, con callos de consolidación incipientes.

Cráneo de contornos regulares, con frontal prominente y bóveda craneana aumentada de tamaño relativo. Tórax estrecho en relación con el abdomen, costillas hipoplásicas. Columna vertebral alineada, sin disrafismos aparentes. No se observan malformaciones viscerales mayores. Perfil facial conservado.

Impresión diagnóstica:

Hallazgos ecográficos compatibles con displasia ósea severa, caracterizada por:

Acortamiento de huesos largos y macrocefalia (sugestivos de acondroplasia).

Deformidad y fragilidad ósea con imágenes sugestivas de fracturas intraútero (sugestivas de osteogénesis imperfecta). Se recomienda correlación genética y controles ecográficos seriados.

PAE en paciente con Osteogénesis Imperfecta

Diagnóstico de Enfermería	NOC (Objetivos/Resultados Esperados)	NIC (Intervenciones de Enfermería)
<p>Patrón 1: Percepción y manejo de la salud</p> <p>Código: 00004</p> <p>Diagnóstico: Riesgo de infección r/c conocimiento inadecuado para evitar la exposición a los agentes patógenos.</p> <p>Etiqueta: Riesgo de infección</p>	<p>Etiqueta o resultado: Control del riesgo. (Madre)</p> <p>Código: 1902</p> <p>190208 modifica el estilo de vida para reducir el riesgo.</p> <p>190205 ajusta las estrategias de control de riesgos.</p>	<p>Intervención: Control de infecciones</p> <p>Código: 6540</p> <p>-Instruir a la madre acerca de la técnica correcta del lavado de manos.</p> <p>-Asegurar la técnica de cuidados adecuados en la limpieza de la piel.</p> <p>-Limpiar la piel del lactante dependiendo del sitio de donde se encuentre el botón gástrico.</p> <p>-Fomentar una conservación y preparación seguras de los alimentos para la alimentación por el botón gástrico.</p>
<p>Patrón 2: Nutricional-metabólico</p> <p>Código: 00295</p> <p>Diagnóstico: Respuesta ineficaz de succión y deglución del lactante r/c alteración ósea y muscular m/p incapacidad para</p>	<p>Etiqueta o resultado: Estado de deglución: fase faríngea</p> <p>Código: 1013</p> <p>101305 mantiene una posición neutra de la cabeza y el cuello.</p>	<p>Intervención: Alimentación enteral por sonda.</p> <p>Código: 1056</p> <p>-Preparar a la familia para la alimentación por botón gástrico en casa, según corresponda.</p>

<p>coordinar la succión, la deglución y la respiración.</p> <p>Etiqueta: Respuesta ineficaz de succión y deglución del lactante</p>	<p>101301 reflejo de deglución en el momento oportuno.</p>	<p>-Utilizar una técnica higiénica en la administración de este tipo de alimentación.</p> <p>-Observar si hay sensación de náuseas y vómitos y suspender.</p> <p>-Mantener limpia la piel alrededor de la zona de contacto del dispositivo para evitar infecciones</p>
<p>Patrón 2: Nutricional-metabólico</p> <p>Código: 00315</p> <p>Diagnóstico: Retraso en el desarrollo motor infantil r/c enfermedades genéticas congénitas m/p limitación en la movilidad, hipotonía, dificultad para mantener la posición de la cabeza y darse la vuelta.</p> <p>Etiqueta: Retraso en el desarrollo motor infantil.</p>	<p>Etiqueta o resultado: Conocimiento: Cuidado de los hijos.</p> <p>Código: 1826</p> <p>182601 crecimiento y desarrollo normales para la edad.</p> <p>182603 necesidades de seguridad</p>	<p>Intervención: Ludoterapia</p> <p>Código: 4430</p> <p>- Estructurar la sesión de juegos para facilitar el resultado deseado de acuerdo a la posibilidad del niño.</p> <p>- Comunicar el objetivo de la sesión de juegos a los progenitores.</p> <p>- Educar a los padres para la estimulación motora</p> <p>-Monitorizar las reacciones del niño durante la sesión de juegos.</p>
<p>Patrón 2: Nutricional-metabólico</p> <p>Código: 00314</p> <p>Diagnóstico: Retraso en el desarrollo infantil r/c</p>	<p>Etiqueta o resultado: Conocimiento: Cuidado de los hijos.</p> <p>Código: 1826</p>	<p>Intervención: Enseñanza: desarrollo del lactante (7-9 meses)</p> <p>Código: 05656</p>

<p>enfermedades genéticas congénitas m/p déficit en la adquisición de habilidades motoras finas y gruesas, dificultad para mantener el equilibrio y limitada exploración del entorno.</p> <p>Etiqueta: Retraso en el desarrollo infantil</p>	<p>182601 crecimiento y desarrollo normales para la edad.</p> <p>182602 conducta normal del niño para su edad.</p>	<p>-Ayudar a la madre a identificar las señales de preparación del lactante y sus respuestas a la estimulación.</p> <p>-Proteger al lactante de la sobreestimulación.</p> <p>-Indicar que se realicen actividades que favorezcan el movimiento o proporcionen estimulación sensorial.</p>
<p>Patrón 2: Nutricional-metabólico</p> <p>Código: 00343</p> <p>Diagnóstico: Ingesta nutricional inadecuada r/c deterioro de la deglución m/p peso inferior al normal para la edad y el sexo.</p> <p>Etiqueta: Ingesta nutricional inadecuada</p>	<p>Etiqueta o resultado: Estado nutricional del lactante</p> <p>Código: 1020</p> <p>102028 relación peso/talla.</p> <p>102043 alimentación por sonda.</p>	<p>Intervención: Terapia nutricional</p> <p>Código: 1120</p> <p>-Iniciar a la madre sobre el apoyo nutricional lo antes posible, según proceda.</p> <p>-Medir el peso y la talla, y la longitud, según esté indicado.</p> <p>-Considerar la terapia nutricional para las personas que tienen una ingesta de alimentos y líquidos escasa.</p> <p>-Ofrecer suplementos nutricionales, según indicaciones.</p>

		Valorar la presencia de nauseas y vómitos.
<p>Patrón 4: Actividad-ejercicio</p> <p>Código: 00085</p> <p>Diagnóstico: Deterioro de la movilidad física r/c fragilidad ósea secundaria a osteogénesis imperfecta m/p limitación para realizar movimientos.</p> <p>Etiqueta: Deterioro de la movilidad física</p>	<p>Etiqueta o resultado: Movilidad</p> <p>Código: 0208</p> <p>020804 movimiento articular.</p> <p>020803 movimiento muscular.</p>	<p>Intervención: Terapia de ejercicios: control muscular</p> <p>Código: 00226</p> <p>-Indicar a la madre sobre la realización de ejercicios pasivos a nivel de extremidades.</p> <p>-Realizar el cuidado infantil de manera cuidadosa.</p> <p>-Enseñar a la madre sobre el uso de dispositivos de ayuda a intervalos regulares en colaboración con el fisioterapeuta, el terapeuta ocupacional o recreacional.</p> <p>-Vestir con prendas cómodas.</p>
<p>Patrón 4: Actividad-ejercicio</p> <p>Código: 00306</p> <p>Diagnóstico: Riesgo de caída r/c déficit del desarrollo infantil.</p> <p>Etiqueta: Riesgo de caídas en niños(as).</p>	<p>Etiqueta o resultado: Control del riesgo: caídas (Madre)</p> <p>Código: 01939</p> <p>193908 monitoriza el entorno para detectar factores de riesgo.</p> <p>193916 modifica el estilo de vida para reducir el riesgo de caídas.</p>	<p>Intervención: Prevención de caídas</p> <p>Código: 6490</p> <p>-Identificar déficits cognitivos o físicos que puedan aumentar el riesgo de caídas.</p> <p>-Instaurar pautas de seguridad contra caídas.</p>

		<p>-Disponer colchones de cama de bordes firmes.</p> <p>-Mantener las barandillas de la cuna en posición elevada cuando el cuidador no esté presente, según corresponda.</p>
<p>Patrón 4: Actividad-ejercicio</p> <p>Código: 0032</p> <p>Diagnóstico: Patrón respiratorio ineficaz r/c deterioro músculo esquelético m/p hipoxemia, taquipnea y alteración de los movimientos torácicos.</p> <p>Etiqueta: Patrón respiratorio ineficaz</p>	<p>Etiqueta o resultado: Función respiratoria: intercambio gaseoso.</p> <p>Código: 0402</p> <p>040211 saturación de oxígeno.</p> <p>040214 equilibrio entre perfusión y ventilación</p>	<p>Intervención: Oxigenoterapia</p> <p>Código: 3320</p> <p>-Mantener la permeabilidad de las vías respiratorias.</p> <p>-Colocar en una posición que permita una respiración óptima (p. ej., en posición alta o semi-Fowler).</p> <p>-Verificar la prescripción de oxigenoterapia antes de administrarla, según esté indicado.</p> <p>-Educarle a la madre que debe de disponer de un pulsioxímetro para monitorizar la respuesta a la terapia, según esté indicado.</p>

<p>Patrón 6: Cognitivo-perceptual</p> <p>Código: 00133</p> <p>Diagnóstico: Dolor crónico r/c osteogénesis imperfecta m/p enfermedad muscular esquelética crónica.</p> <p>Etiqueta: Dolor Crónico</p>	<p>Etiqueta o resultado: Control del dolor (Madre)</p> <p>Código: 01605</p> <p>160518 establece objetivos de alivio del dolor con el profesional sanitario.</p> <p>160503 utiliza medidas preventivas contra el dolor.</p>	<p>Intervención: Administración de analgésicos.</p> <p>Código: 02210</p> <p>- Establecer patrones de comunicación efectivos con la familia para lograr un manejo adecuado del dolor.</p> <p>-Comprobar las órdenes médicas en cuanto al medicamento, dosis y frecuencia de los analgésicos prescritos.</p> <p>-Comprobar la respuesta previa del paciente a los analgésicos.</p> <p>-Atender a las necesidades de comodidad y otras actividades que ayuden en la relajación para facilitar la respuesta a la analgesia.</p>
--	--	---

DISCUSIÓN

El presente estudio de caso permitió realizar una valoración completa del niño con osteogénesis imperfecta mediante los diferentes métodos y la aplicación de un modelo, como es los patrones funcionales de Marjory Gordón, frente a los problemas se elaboran los diagnósticos con taxonomía NANDA y finalmente la construcción de un plan de cuidados de enfermería.

Valoración del paciente

El paciente, un lactante masculino de 9 meses, fue diagnosticado con OI tipo III, cuya evolución se evidenció desde la etapa prenatal mediante una ecografía y se manifestó al nacer con deformidades óseas y fragilidad esquelética. Presentó retraso en el desarrollo motor,

Diversos estudios han descrito la osteogénesis imperfecta (OI) como una enfermedad genética de baja prevalencia a nivel mundial, con una incidencia que varía entre 1 por cada 10.000 y 25.000 nacimientos, presentando manifestaciones clínicas que van desde la fragilidad ósea hasta la afectación de tejidos blandos dependientes del colágeno (1,3). Investigaciones realizadas en distintos países, como Cuba, Estados Unidos y Francia, destacan la amplia variabilidad fenotípica de la enfermedad, evidenciando alteraciones esqueléticas y extra esqueléticas, tales como deformidades craneofaciales, hipoplasia maxilar y dentinogénesis imperfecta (1,3). Así mismo, en Ecuador se estima una incidencia de 1 caso por cada 12.000 a 15.000 nacimientos, lo que refuerza su condición de patología rara pero clínicamente compleja (9).

Concordando con lo reportado en la literatura sobre la afectación multisistémica de la OI, derivada de alteraciones en la producción de colágeno tipo I. Además, las mutaciones genéticas pueden afectar la calidad y cantidad de colágeno, provocando deformidades óseas, hipoplasia maxilar y dentinogénesis imperfecta, lo que refleja la complejidad de la enfermedad (1,3).

El principal desafío identificado fue la prevención y manejo de fracturas, dada la fragilidad ósea y la tendencia a deformidades progresivas. La adaptación del entorno, la educación familiar y la fisioterapia son esenciales para garantizar seguridad y funcionalidad. Otro reto relevante es el control del dolor y la limitación funcional, considerando que, a pesar de los avances en terapias como bifosfonatos, no existe cura para la OI (10).

Plan de Cuidados de Enfermería aplicado

La valoración es una etapa esencial, en el estudio se identifican algunos problemas mediante los patrones funcionales de Marjorie Gordón como: Respuesta ineficaz de succión y deglución, Ingesta nutricional inadecuada, retraso en el desarrollo motor infantil, retraso en el desarrollo infantil, deterioro de la movilidad física, riesgo de infección, riesgo de caídas en niños, dolor crónico, las intervenciones van dirigidas a, control de infecciones, alimentación enteral por sonda, ludoterapia, enseñanza: desarrollo del lactante, terapia nutricional, terapia de ejercicios: control muscular, prevención de caídas, oxigenoterapia ya administración de analgésico, estos resultados se evidencian también en el estudio elaborado por Tapie E; donde el PAE, está basado en el modelo de Marjory Gordon y los 11 patrones funcionales, permitió identificar problemas prioritarios y formular diagnósticos de enfermería con taxonomía NANDA, estableciendo intervenciones (NIC) y resultados esperados (NOC) para mejorar la calidad de vida del paciente. La intervención de enfermería incluyó prevención de fracturas, manejo del dolor, apoyo en la movilidad, educación a la familia y acompañamiento psicológico, favoreciendo la adherencia al tratamiento y la integración familiar (10).

Así mismo Pilar et al. Menciona que los cuidados de enfermería dirigidos a pacientes con osteogénesis imperfecta se centran en una atención cuidadosa que prevenga fracturas y otras complicaciones, destacan la importancia del manejo adecuado en la movilización, el control del dolor y el apoyo emocional (12). De igual manera, Marini et al. señala que la participación del personal de enfermería en el tratamiento y la rehabilitación contribuye a mejorar la fuerza muscular y la calidad de vida del paciente (13).

Se evidencia que el principal problema va enfocado en la prevención de fracturas por la condición clínica que genera la patología, ocasionada por alteraciones en la síntesis del colágeno tipo I, proteína esencial para la estructura y resistencia del tejido óseo, cuya deficiencia provoca la fragilidad ósea característica de la osteogénesis imperfecta (2).

Por su parte, Chougui et al. resaltan la relevancia de la educación por parte de los profesionales de la salud, especialmente en ejercicios respiratorios, uso de aparatos ortopédicos y promoción de la movilidad física para evitar atrofiaciones musculares. Finalmente, Castro et al. subrayan que el equipo de salud, enfermeras, terapeutas y fisioterapeutas debe identificar las necesidades individuales de cada paciente y orientar a la familia sobre la movilización segura en el hogar (18).

Es importante resaltar la importancia del cuidado que debe aplicar enfermería en el manejo de los pacientes con esta condición clínica, evidenciado en el protocolo del Ministerio de Salud Pública, se recomienda que, al momento de realizar la toma de presión arterial en pacientes con osteogénesis imperfecta, se evite hacerlo en el brazo que presente encorvamiento o antecedentes de fractura, debido a la fragilidad ósea característica de esta patología. Así mismo, el profesional de enfermería debe conocer que los niños con osteogénesis imperfecta pueden recibir el esquema de vacunación completo sin restricciones, ya que no existen contraindicaciones. Por ello, se resalta la educación como una intervención prioritaria del personal de enfermería a los familiares sobre la necesidad de mantener las vacunas al día para prevenir enfermedades y proteger la salud del niño (19).

Una de las principales limitaciones del presente estudio fue la escasez de bibliografía científica actualizada que aborde de manera integral los cuidados de enfermería en pacientes con osteogénesis imperfecta, aplicando las taxonomías NANDA, NOC y NIC. La mayoría de los trabajos existentes se enfocan en los aspectos médicos, genéticos u ortopédicos de la enfermedad, dejando en segundo plano el abordaje desde el proceso de atención de enfermería (PAE) y la evaluación de los resultados esperados del cuidado.

Así mismo, se identificó una limitada sistematización de las intervenciones de enfermería en esta población, lo que dificulta la comparación y validación de las acciones implementadas. La falta de estudios con enfoque de enfermería impide establecer evidencia sólida sobre la efectividad de las intervenciones en las diferentes dimensiones del cuidado, como el manejo del dolor, la movilidad, el patrón respiratorio o el afrontamiento familiar.

Por ello, se recomienda que futuras investigaciones amplíen la base de evidencia, incorporando metodologías que permitan evaluar de manera rigurosa los cuidados estandarizados según NANDA, NOC y NIC, con el fin de fortalecer la práctica profesional y mejorar la calidad de vida de los pacientes con osteogénesis imperfecta.

CONCLUSIÓN

El presente estudio permitió evidenciar la importancia del Proceso de Atención de Enfermería en el abordaje integral de un paciente con osteogénesis imperfecta, patología que requiere cuidados especializados y una planificación rigurosa orientada a preservar la calidad de vida, llegando a las siguientes conclusiones:

En relación con el análisis del caso clínico, la aplicación de los métodos de valoración y los patrones funcionales de Marjory Gordon facilitaron una comprensión integral de las necesidades físicas, emocionales y sociales del paciente, lo que permitió identificar los diferentes problemas y necesidades del paciente con esta condición clínica.

Se formularon los diagnósticos de enfermería, mediante el uso del lenguaje taxonómico NANDA, que permitió establecer diagnósticos acordes a la situación clínica, constituyendo la base para una atención estructurada y centrada en el paciente.

La elaboración del plan de cuidados fundamentado en las taxonomías NANDA, NOC y NIC permitió diseñar intervenciones específicas mediante resultados medibles e intervenciones de enfermería dirigidas a mejorar la calidad de vida del paciente, fomentar la prevención de complicaciones y fortalecer conocimientos con relación al cuidado del niño con la participación de la familia.

Finalmente, la implementación del proceso resalta el papel del profesional de enfermería en la atención de patologías crónicas y genéticas, reafirmando que la práctica basada en la evidencia y en modelos de valoración estructurados se convierte en una herramienta indispensable para brindar cuidados humanizados, eficaces y orientados a mejorar la calidad de vida de los pacientes con osteogénesis imperfecta.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jovanovic M, Guterman G, Marini J. Osteogénesis Imperfecta: Mecanismos y vías de señalización que conectan los tipos de OI clásica y rara. [Internet] 2022 Feb [citado 2025 agosto 12]; 43(1): 61-90. Disponible en: <https://academic.oup.com/edrv/article/43/1/61/6278058>
2. Moreta H, Revelo E, Borja E, et al. Osteogénesis imperfecta. [Internet] 2019 [citado 2025 agosto 12]; 3(2): 1-19. Disponible en: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/483/558>
3. Scalisi F, Urrea C. Osteogénesis imperfecta: hallazgos clínicos y epidemiológicos en una serie de pacientes pediátrico. [Internet] 2019 [citado 2025 agosto 12]; 76: 1-6. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v76n6/1665-1146-bmim-76-06-259.pdf>
4. Telenchana P, Rivera O, Coronas E, et al. Osteogénesis imperfecta: revisión de la literatura actual. [Internet] 2019 [citado 2025 agosto 12]; 20(1): 1-76. Disponible en: <https://pediatriaecuador.org/wp-content/uploads/2019/08/Revista-Pediatri%CC%81a-Vol.-20-No1-2019-VFinal.pdf#page=6>
5. Rodríguez C, Garrido L. Bases genéticas, clínicas y terapéuticas de la osteogénesis imperfecta. [Internet] 2021 [citado 2025 agosto 12]; 2(2):1-16. Disponible en: <https://revholcien.sld.cu/index.php/holcien/article/view/58/337>
6. Prado H, Soares E, Carneiro N, et al. Anomalías dentales en individuos con osteogénesis imperfecta: una revisión sistemática y metaanálisis de estudios de prevalencia y comparativos. [Internet] 2023 [citado 2025 agosto 12]; 31: 1-10. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/jaos/a/YzmyFdjs9HsfCFpmXcZD8hh/?format=pdf&lang=en>
7. Philippoteaux C, Lefevre C, Saint C, et al. Mortalidad y riesgo de fractura en niños con osteogénesis imperfecta: resultados de la base de datos nacional de egresos hospitalarios de Francia. [Internet] 2025 [citado 2025 agosto 12]; 200: 1-8. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S8756328225002194>
8. Ibáñez A, Hodgson F. Osteogénesis Imperfecta. [Internet] 2020 [citado 2025 agosto 12]; 32(3): 311-318. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista->

[revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-osteogenesis-imperfecta-S0716864021000390](#)

9. Jovanovic M, Marini J. Actualización sobre la genética de la osteogénesis imperfecta. [Internet] 2024 Ago [citado 2025 agosto 12]; 115: 1-24. Disponible en: <file:///C:/Users/ASUS/Downloads/s00223-024-01266-5.pdf>
10. Taipe G, Ferreriro M. Proceso de atención de enfermería en un paciente con osteogénesis imperfecta. [Internet] 2025 [citado 2025 agosto 12]; 8(15): 278-295. Disponible en: <https://journalgestar.org/index.php/gestar/article/view/184/337>
11. Tapie E, Macias K. Proceso de atención de enfermería en un paciente con Osteogénesis Imperfecta. [Internet] 2025 Jun [citado 2025 agosto 12]; 8(15): 1-20. Disponible en: <https://journalgestar.org/index.php/gestar/article/view/184/336>
12. Pilar A, Vázquez J, Ibañez S. Cuidados y atención hospitalaria en un niño con osteogénesis imperfecta. [Internet] 2021 Dic [citado 2025 agosto 12]; 93(4): 1-8. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v93n4/1561-3119-ped-93-04-e1637.pdf>
13. Marini J, Forlino A, Bachinger H. Osteogénesis Imperfecta. [Internet] 2017 Ago [citado 2025 agosto 12]; 18(3): 1-45. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28820180/>
14. Botor M, Kujawa A, Urocynska M, et al. Osteogénesis Imperfecta: terapias actuales y prospectivas. [Internet] 2021 Ago [citado 2025 agosto 12]; 11(10): 1-12. Disponible en: <file:///C:/Users/ASUS/Downloads/biomoleculas-11-01493-v2.pdf>
15. Guchi M, Tsuji S, Katsura D, et al. Panorama actual de la osteogénesis imperfecta. [Internet] 2021 Mar [citado 2025 agosto 12]; 57(5): 1-15. Disponible en: <file:///C:/Users/ASUS/Downloads/medicina-57-00464-v2.pdf>
16. Rohen J, Yokochi C, Drecol L. Anatomía Humana. [Internet] 2021 [citado 2025 agosto 12]; 1-569. Disponible en: https://books.google.com.ec/books?hl=es&lr=&id=-f5AEAAAQBAJ&oi=fnd&pg=PP2&dq=anatom%C3%ADa+del+esqueleto+humano&ots=yDY6WPULZ9&sig=UJ55LqXXPIINUC_OazqR9bCiK7o&redir_esc=y#v=onepage&q=anatom%C3%ADa%20del%20esqueleto%20humano&f=false

17. Torrent R. Osteogénesis Imperfecta. [Internet] 2020 [citado 2025 agosto 12]; 2: 1-11. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_osteogenesis_imp.pdf
18. Chougui K, Addab S, Palomo T, et al. Manifestaciones clínicas de la osteogénesis imperfecta en la edad adulta: una revisión integradora de estudios cuantitativos e informes de casos. [Internet] 2020 [citado 2025 agosto 12]; 182(4): 842-865. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.61497>
19. MSP. Diagnóstico y tratamiento del paciente con osteogénesis imperfecta. [Internet] 2014 [citado 2025 agosto 12]; 1-66. Disponible en: <https://enlace.17d07.mspz9.gob.ec/biblioteca/prov/guias/guias/Diagn%C3%B3stico%20y%20tratamiento%20del%20paciente%20con%20osteog%C3%A9nesis%20imperfecta.pdf>

Anexos

Imagen 1. Niño con osteogénesis imperfecta.



Fuente: Elaboración propia.

Imagen 2. Valoración del niño.



Fuente: Elaboración propia.

Imagen 3. Esquema de vacunación del niño.

Registro de vacunación

Niños y niñas menores de 1 año

Tipo de vacuna	Dosis	Días entre de vacunación	Fecha de aplicación			Edad de aplicación	Lote	Nombres del vacunador	Establecimiento de salud
			Día	Mes	Año				
BCG (Meningitis)	1 dosis	Dentro de los 24 horas	13	08	24	3 meses	0372 MP010	Joh. JG	C. Deleg
HBsAg (hepatitis B)	1° dosis	Dentro de los 24 horas							Perde
**Poliovirus (Oral)	1° dosis	2 meses	14	2	2024	2m	MS06044	Joh. GP	C.S. Deleg
	2° dosis	4 meses	21	04	24	4m	MS06044	Joh. M. G	C.S. D
***Pentavalente (Difteria, Tétanos, Tosferia, Hepatitis B, Meningitis Neumocócica)	1° dosis	2 meses	14	2	2024	2m	220105327B	Joh. GP	C.S. Deleg
	2° dosis	4 meses	21	04	24	4m	220103823B	Joh. M. G	C.S. Deleg
	3° dosis	6 meses	21	07	24	7m	230103823B	Joh. JG	C.S. Deleg
---IPV (Poliomielitis)	1° dosis	2 meses	14	2	2024	2m	2315005	Joh. GP	C.S. Deleg
	2° dosis	4 meses	21	04	24	4m	235005	Joh. M. G	C.S. Deleg
---OPV (Poliomielitis)	3° dosis	6 meses	21	07	24	7m	236005	Joh. JG	C.S. Deleg
Tetravalente conjugada (Neumococo, Meningitis, Difteria)	1° dosis	2 meses	14	2	2024	2m	AS0219 33704	Joh. GP	C.S. Deleg
	2° dosis	4 meses	21	04	24	4m	AS0219 33704	Joh. M. G	C.S. Deleg
	3° dosis	6 meses	21	07	24	7m	MS06044	Joh. JG	C.S. Deleg

*BCG desde el día de la administración hasta los 11 meses 29 días.
 **Oral: La primera dosis es hasta los 3 meses 29 días. La segunda dosis podrá administrarse hasta los 7 meses de edad (7 meses 28 días).
 ***En caso de reacción alérgica o alergia a la vacuna pentavalente, colocar vacuna HBsAg pediátrica en el ítem esquema que gestiona.
 ****El intervalo entre IPV (1) y OPV (2) debe ser de 6 meses.

Registro de vacunación

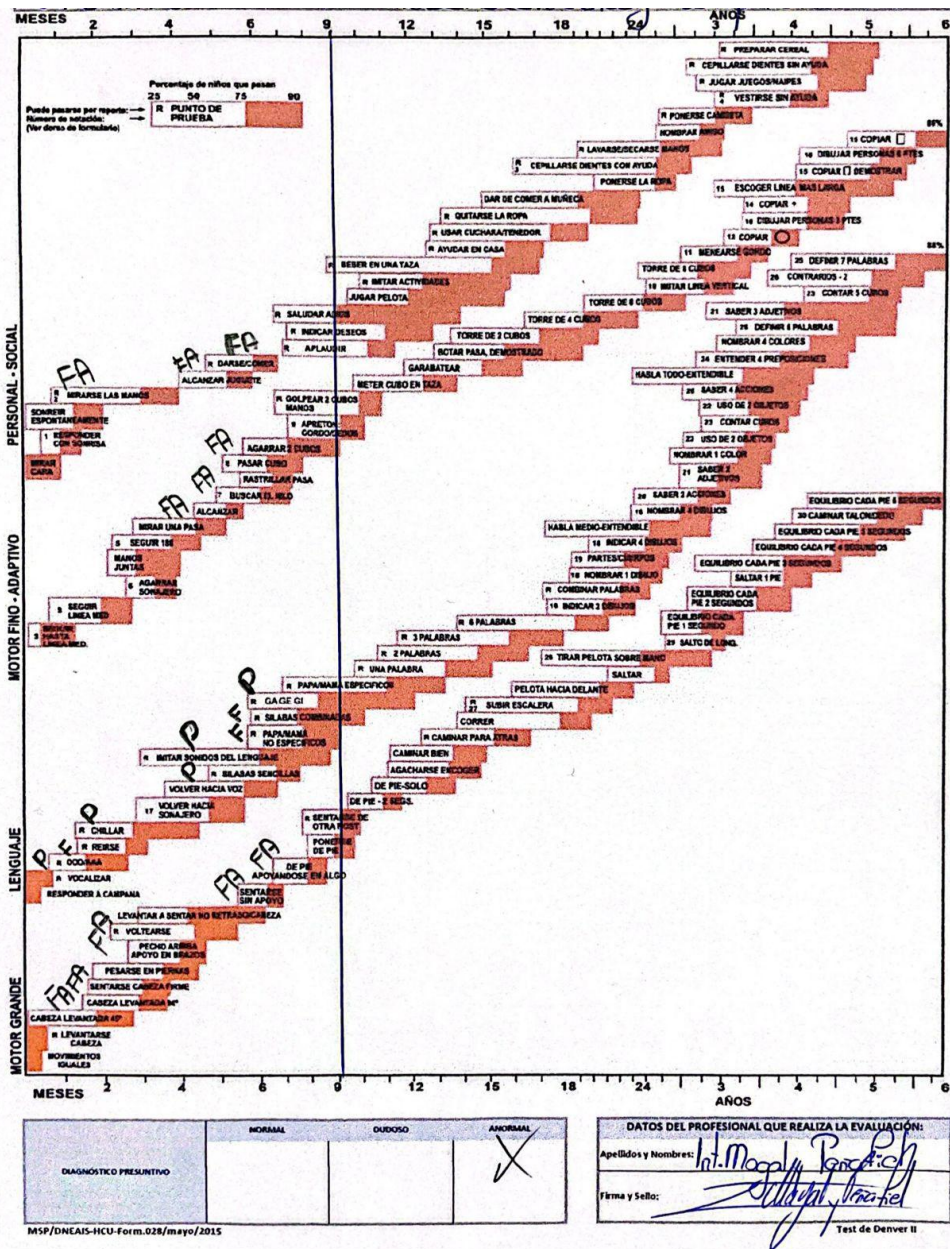
Niños y niñas de 12 a 23 meses

Tipo de vacuna	Dosis	Días entre de vacunación	Fecha de aplicación			Edad de aplicación	Lote	Nombres del vacunador	Establecimiento de salud
			Día	Mes	Año				
OPV (Poliomielitis)	1° dosis	12 meses	28	Noviembre	2024				
OPV (Poliomielitis)	2° dosis	18 meses							
OPV (Poliomielitis)	3° dosis	24 meses							
OPV (Poliomielitis)	4° dosis	30 meses							
OPV (Poliomielitis)	5° dosis	36 meses							
OPV (Poliomielitis)	6° dosis	42 meses							

46

Fuente: MSP, Libreta integral de Salud del Niño.

Imagen 4. Test de Denver

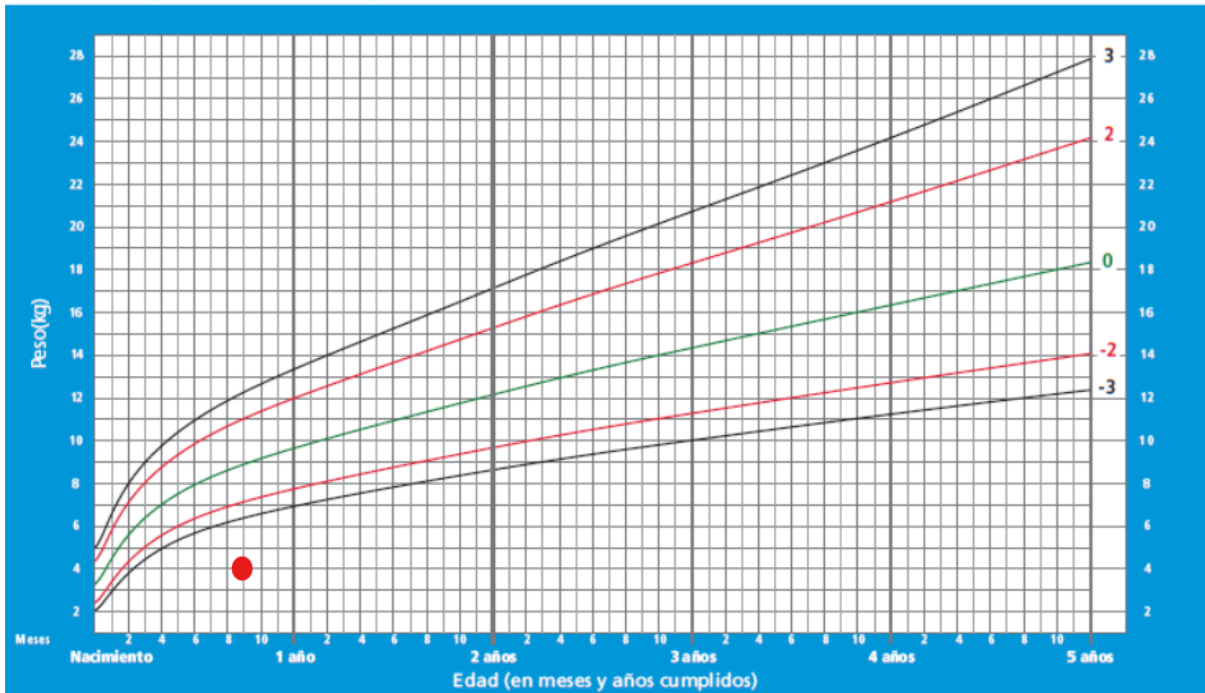
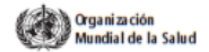


Fuente: Elaboración propia.

Imagen 5

Peso para la edad Niños

Puntuación Z (Nacimiento a 5 años)



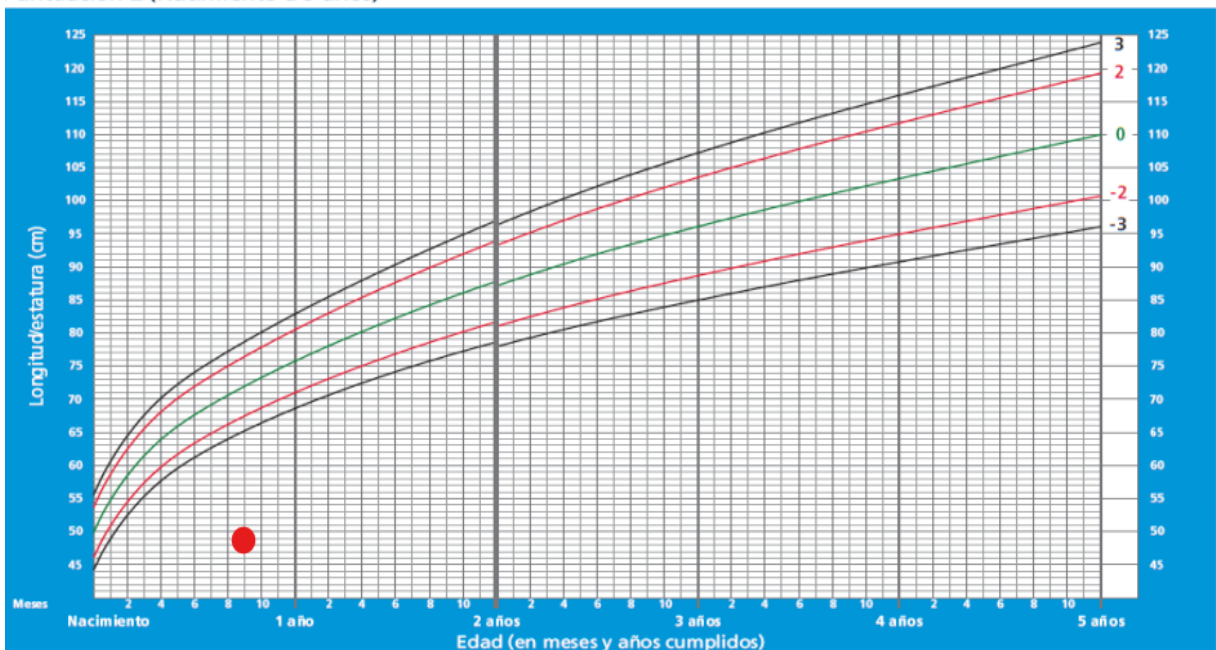
Patrones de Crecimiento infantil de la OMS

Fuente: MSP

Imagen 6

Longitud/estatura para la edad Niños

Puntuación Z (Nacimiento a 5 años)



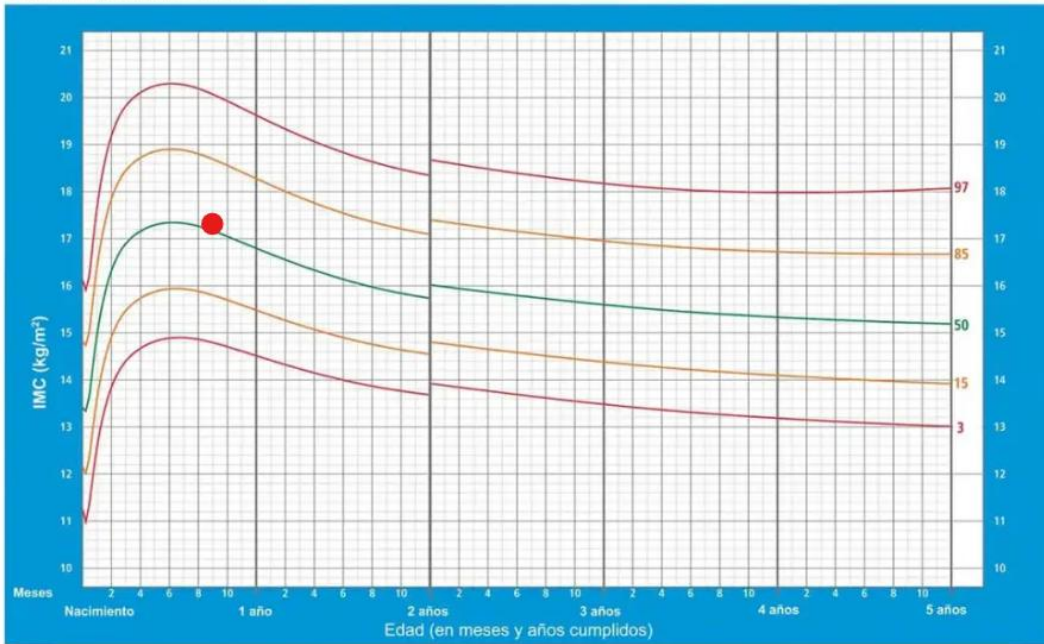
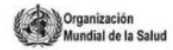
Patrones de Crecimiento infantil de la OMS

Fuente: MSP

Imagen 7.

IMC para la edad Niños

Percentiles (Nacimiento a 5 años)



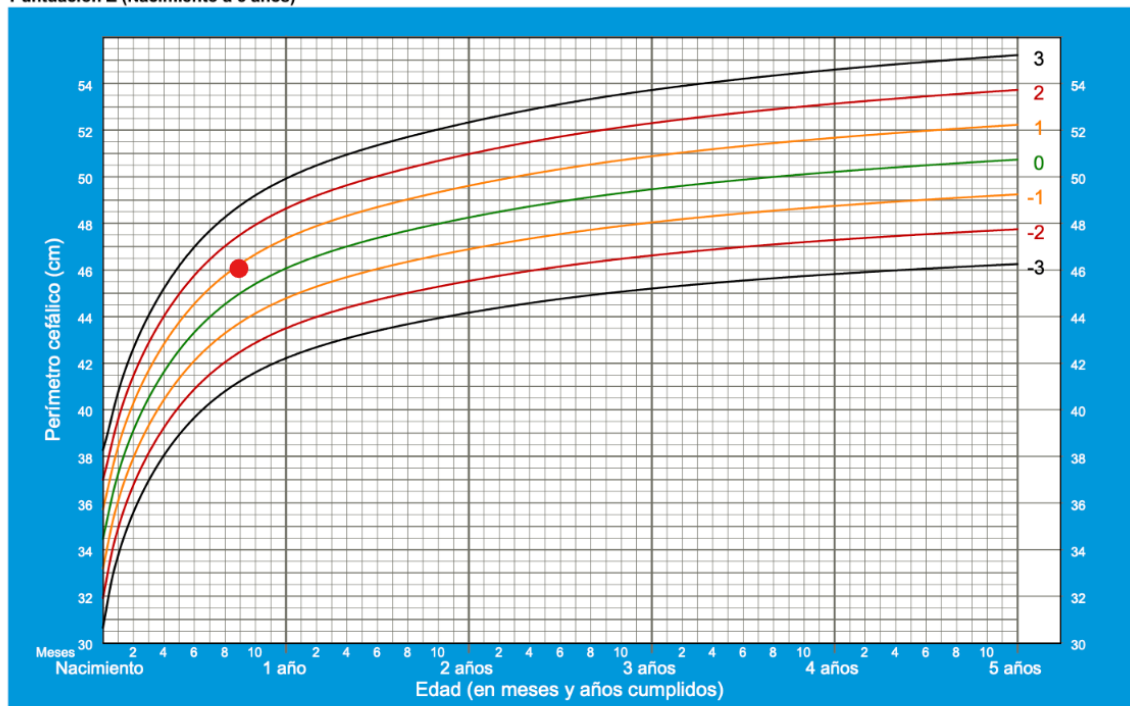
Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Fuente: MSP

Imagen 8.

Perímetro cefálico para la edad Niños

Puntuación Z (Nacimiento a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Fuente: MSP



Declaratoria de Embargo Temporal de Obra

La **Universidad Católica de Cuenca**, declara que la presente obra no se encuentra temporalmente en nuestro repositorio por precautelar intereses temporales de su autor titular, razón por la cuál pesa *sobre esta un período de embargo de publicación de obra por el lapso de 6 meses, contados a partir del 22 de octubre de 2025*; la misma estará disponible en este mismo enlace a partir del 22 de abril de 2026, si tienen algún interés particular puede contactar con la Lcda. Nancy Isabel Abad Martínez

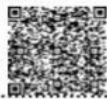
Fabián Marcelo Rodríguez Herrera
BIBLIOTECARIO
CARRERA DE ENFERMERÍA



AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0302238225**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del proyecto de titulación **“Proceso de Atención de Enfermería en Estudio de Caso de Osteogénesis Imperfecta marzo-agosto 2025”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste proyecto de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Azogues, **22 de octubre de 2025**



Firmado electrónicamente por:
**LISSBETH MAGALY
PEÑAFIEL PACHECO**

F:
Validar documento con FirmadC

Lissbeth Magaly Peñafiel Pacheco

C.I. 0302238225