



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

**INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN OSTEOGÉNESIS
IMPERFECTA**

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

AUTORA: JESSICA SORAYA GARCÍA ZEAS

DIRECTORA: ISABEL CRISTINA MESA CANO, PhD.

CUENCA – ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

**INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN OSTEOGÉNESIS
IMPERFECTA**

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

AUTORA: JESSICA SORAYA GARCÍA ZEAS

DIRECTORA: ISABEL CRISTINA MESA CANO, PhD.

CUENCA – ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

Declaratoria de Autoría y Responsabilidad

Jessica Soraya García Zeas portadora de la cédula de ciudadanía N° **0107288276**. Declaro ser la autora de la obra: “**Intervenciones de enfermería en osteogénesis imperfecta**”, 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.

Cuenca, **25 de octubre de 2023**



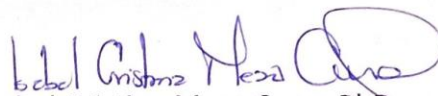
F:

Jessica Soraya Garcia Zeas

C.I. 0107288276

CERTIFICACION

Yo ISABEL CRISTINA MESA CANO, con cédula de identidad N° 0150931400 en calidad de directora del Trabajo de Titulación con el tema: "INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN OSTEOGENESIS IMPERFECTA", certifico que el presente trabajo fue desarrollado por JESSICA SORAYA GARCIA ZEAS, bajo mi supervisión.



Isabel Cristina Mesa Cano, PhD.

**DIRECTORA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN
DOCENTE DE LA CARRERA DE ENFERMERÍA**

Agradecimiento

En primer lugar, quiero agradecer a Dios y la Virgen por haberme guiado durante este proceso que engloba el desarrollo de esta tesis, la cual ha sido un trabajo arduo y lleno de responsabilidad, además de contar con la participación de personas como en este caso los docentes revisores y el equipo de titulación de la Universidad Católica de Cuenca mismos que han facilitado este proceso de culminación de mi formación académica.

En segundo lugar, agradecer de manera muy especial y sincera a la Licenciada Isabel Cristina Mesa Cano, por haber sido mi directora del trabajo de titulación, la cual fue mi guía durante todo este proceso, agradezco de manera significativa su apoyo, perseverancia, confianza y sobre todo su tiempo la cual siempre estuvo dispuesta en ayudarme en cualquier duda que tuviese, lo cual ha sido un aporte invaluable para mí, agradezco que haya sido parte de este proceso no solo en el desarrollo de la tesis, sino también en mi formación académica.

En tercer lugar, a la Universidad Católica de Cuenca por permitirme ser parte de esta privilegiada intuición la cual me permitió adquirir amplios conocimientos. A la Unidad Académica de Salud y Bienestar Carrera de Enfermería en especial a los docentes los cuales me impartieron sus conocimientos de esta bonita profesión.

Para finalizar, agradezco a todos los docentes de las diferentes cátedras quienes fueron parte de mi proceso de formación académica, mismo que siempre estuvieron apoyándome y guiándome en las diferentes actividades, también a todas las casas de salud en las cuales realice mis practicas pre-profesionales por darme la oportunidad de poner en práctica mis conocimientos adquiridos en la universidad.

Jessica Soraya Garcia Zeas

Dedicatoria

Dedico este trabajo a Dios y a la Virgen por haberme permitido llegar hasta este punto de mi carrera universitaria, por brindarme salud durante todo este proceso, además de su amor y bondad para poder alcanzar todos mis objetivos propuestos.

A mis padres Zoraida Zeas y Rodrigo Garcia, por haber sido mi soporte y mi fortaleza para no rendirme y seguir luchando día a día para conseguir mis sueños, gracias por ser mi ejemplode superación y por ser la persona que soy hoy en día, por poner en mi todo su confianza en esta meta hecha realidad y por todos los valores que sembraron en mí para ser una mejor persona.

A mis hermanos Diego y Byron por su apoyo incondicional, por estar junto a mí en todo momento, por ser parte de los momentos importantes de mi vida y por sus consejos brindados los cuales me han ayudado a ser mejor. A mis sobrinas Paula y Sofia. También se lo dedico a mis abuelitos que están en el cielo, sé que están orgullosos de esta meta cumplida Carlos Zeas, Melchora Pacheco y a mi abuela que la tengo conmigo Silvia Palacios.

Jessica Soraya Garcia Zeas

ÍNDICE

Resumen	8
Introducción.....	10
Metodología.....	13
Figura 1.....	14
Resultados	15
Pregunta 1.....	15
Pregunta 2.....	16
Pregunta 3.....	18
Pregunta 4.....	19
Pregunta 5.....	21
Discusión	22
Conclusiones	29
Referencias bibliográficas.....	32

RESUMEN

Introducción: La osteogénesis imperfecta es causada por un trastorno genético poco común del tejido conectivo debido a varias mutaciones genéticas las cuales llegan afectar al colágeno, estas mutaciones resultan en una fragilidad ósea de diferentes grados de severidad. **Objetivo:** Identificar las intervenciones de enfermería en pacientes con osteogénesis imperfecta (OI). **Materiales y Métodos:** La presente investigación se estructuro por medio de una revisión bibliográfica mediante la búsqueda de bases de datos científicas como: Redalyc, ProQuest, SciELO, Dialnet, PubMed entre otros, de igual forma, se añadió información correspondiente al Ministerio de Salud Pública (MSP). Se emplearon palabras claves como: osteogénesis imperfecta, cuidados de enfermería, intervenciones quirúrgicas, tratamiento y prevalencia, posteriormente se formaron ecuaciones de búsqueda utilizando el operador Booleano AND. **Resultados:** Se encontró una prevalencia en: Francia de 1 de 10.000 a 20.000 habitantes, en América del Norte 1 de 10.000 nacimientos, en Ecuador 1 de 12.000 a 15.000 nacidos vivos. Las características clínicas varían según el tipo de OI que presente el paciente, entre las más comunes se encuentra: disminución de la densidad ósea, estatura baja, fragilidad en los huesos, fracturas recurrentes en leves traumatismos y escleras de color azulada. El tratamiento farmacológico que destaca son los bifosfonatos, ya que ayudan en la disminución del dolor a nivel óseo, reduce las fracturas y permiten mejora en la movilidad. **Conclusión:** El personal de enfermería cumple un papel esencial, ya que, por medio de los cuidados se enfocan en la prevención y control de las características clínicas de la patología.

Palabras clave: osteogénesis imperfecta, cuidados de enfermería, intervenciones quirúrgicas, tratamiento y prevalencia.

ABSTRACT

Introduction: Osteogenesis imperfecta is caused by a rare genetic disorder of connective tissue due to several genetic mutations affecting collagen; these mutations result in bone fragility of varying degrees of severity. **Objective:** To identify nursing interventions in patients with osteogenesis imperfecta (OI). **Materials and Methods:** This research was structured through a literature review using a search of scientific databases, including Redalyc, ProQuest, SciELO, Dialnet, and PubMed, among others, and information corresponding to the Ministry of Public Health (MSP by its Spanish acronym). Keywords such as osteogenesis imperfecta, nursing care, surgical interventions, treatment, and prevalence were used, then search equations were formed using the Boolean operator AND. **Results:** Prevalence was found in France, with 1 in 10,000 to 20,000 inhabitants; in North America, with 1 in 10,000 births; and in Ecuador, with 1 in 12,000 to 15,000 live births. Clinical features vary according to the type of OI presented by the patient. The most common include decreased bone density, short stature, bone fragility, recurrent fractures in mild trauma, and bluish-colored sclerae. Bisphosphonates are the pharmacological treatment of choice since they help alleviate bone pain, reduce fractures, and enhance mobility. **Conclusion:** Nursing staff play an essential role since, through their care, they focus on the prevention and control of the clinical characteristics of the pathology.

Keywords: osteogenesis imperfecta, nursing care, surgical interventions, treatment and prevalence.

Introducción

La osteogénesis imperfecta es una patología también denominada como la enfermedad de los huesos de cristal o huesos frágiles, debido a un trastorno hereditario poco común que se da en el tejido conectivo por varias mutaciones genéticas, las cuales llegan a afectar al colágeno, estas mutaciones resultan en una fragilidad en los huesos presentando así diferentes grados de complicación según las siguientes características clínicas: fracturas recurrentes, baja estatura, escleróticas de color gris o azuladas y dificultades de movilidad, además, pueden presentarse alteraciones a nivel del cráneo y fascias, en los ligamentos laxos y por último disminución de la audición (1, 2).

Aproximadamente el 85 a 90% de las personas que padecen de osteogénesis imperfecta, es a causa de una mutación autosómica de tipo dominante en los genes COL1A1 o COL1A2, por lo tanto, los factores genéticos desempeñan un papel importante en el diagnóstico de la enfermedad. Por lo que, cada año se llega a descubrir nuevas mutaciones recesivas que también son responsables de la OI, lo que amplía nuestro conocimiento sobre las causas genéticas (3)(4).

Según la Unión Europea define que las enfermedades raras (ER), son aquellas que se presentan en menos de 5 personas por cada 10 000 habitantes, por lo que, la osteogénesis imperfecta (OI) es considerada como una enfermedad rara, ya que, presenta una incidencia aproximada de 1 en cada 10,000 a 20,000 habitantes nacidos vivos a nivel mundial. En el Ecuador presenta una prevalencia de 1 de cada 12. 000 a 15. 000 nacimientos, por lo tanto, puede existir un aproximado de 1,166 casos a nivel nacional, aunque es importante destacar, que estas cifras pueden no revelar la cantidad correcta de casos, puesto que, la OI que se presenta de forma leve puede pasar desapercibida en los diagnósticos médicos (2,5,6).

Esta enfermedad con el tiempo suele ser discapacitante, especialmente en la OI de tipo grave, ya que, se presenta desde la niñez debido a la disminución en la densidad ósea, por lo tanto, se presentan múltiples fracturas durante esta etapa, sin embargo, en la actualidad la

utilización temprana del tratamiento farmacológica con bifosfonatos puede aumentar la masa y densidad a nivel óseo y, como resultado, reducir el número de fracturas (3, 7).

La edad en la que se realiza el diagnóstico varía según la dificultad de la enfermedad, por lo que, se han encontrado cinco tipos distintos de osteogénesis imperfecta, siendo la fragilidad ósea la característica clínica más frecuente en todos ellos. La OI tipo I: es la más frecuente, ya que, se da de forma leve, misma que no presenta deformaciones, la estatura puede ser normal o baja, escleróticas de color azul, la OI tipo II: presenta varias fracturas en la caja torácica y huesos largos (fémur, tibia y humero), los cuales presentan deformidades marcadas y las escleróticas son de color oscuro, estos pacientes fallecen durante las etapas prenatales o posnatales (2,8).

La OI tipo III: se presenta de forma grave, ya que, los pacientes tienden a tener una estatura extremadamente baja, cara de forma triangular, presentan escoliosis con una gravedad alta, las escleróticas son de color grisáceo y presentan dentinogénesis imperfecta (DI), la OI tipo IV: se caracteriza por una talla baja, con presencia de escoliosis misma que puede variar según su gravedad, las escleróticas pueden ser de color blancas o grisáceas y pueden presentar DI, por último, la OI tipo V: manifiesta una estatura moderadamente baja, displasia metafisaria al nacer, callo hiperplásico, las escleróticas de color blanquecinas y por último los pacientes pueden presentar escoliosis (2,9).

Esta enfermedad no cuenta con una cura definitiva, los objetivos del tratamiento se enfocan en abordar los problemas más comunes que están asociados con la osteogénesis imperfecta y buscan desarrollar un aumento tanto en la masa como en la densidad ósea, disminución de fracturas, prevenir el retraso en la estatura y lograr una vida cotidiana normalizada, es importante adaptar las diferentes opciones de tratamiento disponibles a cada caso individual, lo cual requiere de una evaluación por parte del equipo de salud (10).

Los pacientes con osteogénesis imperfecta (OI) requieren de un enfoque multidisciplinario y una planificación estructurada, principalmente en la infancia, ya que durante esta etapa los traumatismos son muy comunes, por lo que, el dolor puede ser agudo o crónico y

las fracturas se dan de forma frecuentes las cuales llevan a hospitalizaciones recurrentes, y los profesionales de la salud desempeñan un papel fundamental en el manejo de estos pacientes, ellos son quienes realizan la mayoría de las intervenciones en estos pacientes, especialmente durante su estancia en el hospital, sin embargo, existe desconocimiento de las características clínicas de esta enfermedad por parte de los profesionales (11).

El estudio de la OI proporciona información sobre las mejores estrategias de tratamientos disponibles, esto incluye terapias farmacológicas, intervenciones quirúrgicas, terapia física y ocupacional, así como adaptaciones en el entorno y el estilo de vida para minimizar el riesgo de fracturas, la OI requiere un enfoque integral y coordinado que involucre a diferentes especialidades médicas, como ortopedia, genética, endocrinología, fisioterapia y odontología, ayuda a promover la colaboración y el intercambio de conocimientos entre estos profesionales, lo que mejora el manejo de la enfermedad (12).

El papel del enfermero/a es esencial en el tratamiento de la osteogénesis imperfecta (OI), ya que, forma parte de un equipo multidisciplinario, los objetivos principales se basan en la prevención y control de las características clínicas propias de la enfermedad para favorecer el desarrollo normal del niño, promoviendo de tal manera la independencia física, emocional y social del paciente, por último, proporciona educación sanitaria tanto al paciente como a su entorno, especialmente a los padres o cuidadores.

Por lo anteriormente mencionado se da respuesta a las siguientes preguntas planteadas en esta revisión sistemática, que son las siguientes: ¿Cuál es la prevalencia mundial de la osteogénesis imperfecta?, ¿Cuáles son las características de la osteogénesis imperfecta?, ¿Cuáles son las terapias y tratamientos adecuados para la osteogénesis imperfecta?, ¿Cuáles son los hallazgos actuales sobre la osteogénesis imperfecta?

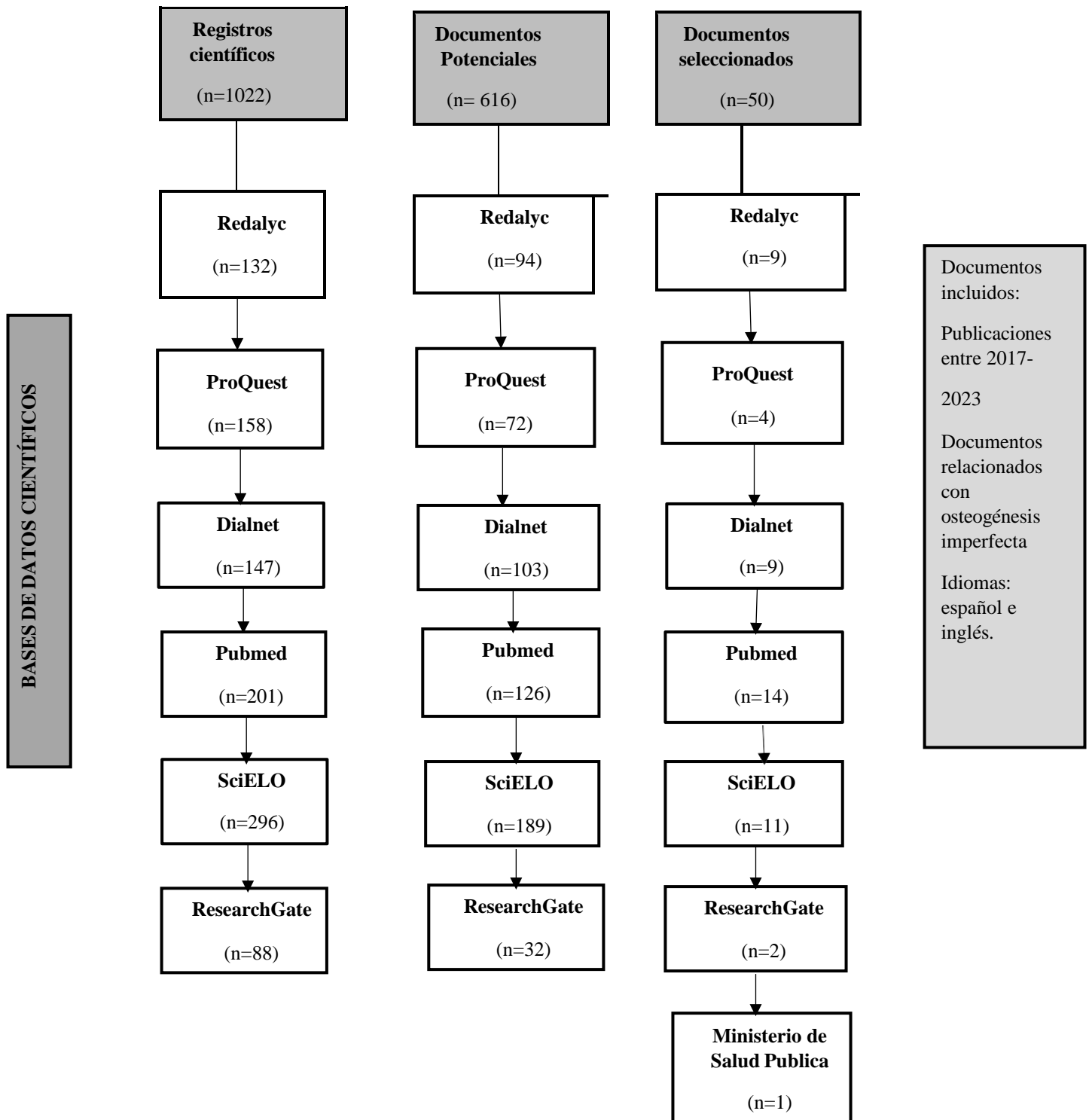
Metodología

La presente investigación se estructuró mediante una revisión bibliográfica en la cual se analizaron 50 artículos y guías publicadas en diferentes revistas científicas tales como: Redalyc, ProQuest, SciELO, Dialnet, PubMed entre otros, de igual forma, se añadió información correspondiente al Ministerio de Salud Pública (MSP). Se emplearon palabras claves como: “Osteogénesis imperfecta”, “Cuidados de enfermería”, “Intervenciones quirúrgicas”, “Tratamiento” y “Prevalencia”.

Por lo tanto, dentro del análisis se aplicó el operador booleano AND, determinando ecuaciones de búsqueda como: Osteogénesis imperfecta AND cuidados enfermería, Imperfect osteogénesis AND nursing care, Osteogénesis imperfecta AND tratamiento, Imperfect osteogénesis AND treatment, Osteogénesis imperfecta AND prevalencia, Imperfec ostegenesis AND prevalence.

Dentro de los criterios de inclusión se encuentran las investigaciones en diferentes idiomas como: inglés y español. Las búsquedas de las publicaciones científicas sobre el tema a tratar se realizaron dentro de los últimos 5 años, es decir desde el año 2017 al 2023. Se incluyeron artículos que estén relacionados con la osteogénesis imperfecta, su tratamiento, factores asociados e intervenciones de enfermería, los cuales responden a las preguntas de investigación. Dentro de los criterios de exclusión se encuentran aquellas publicaciones que no se encuentren en el periodo 2017 – 2023, así como trabajos de tesis y monografías.

Figura 1



Resultados

Para la elaboración de esta revisión bibliográfica se consultaron un total de 50 artículos científicos mismos que fueron utilizados para la redacción.

Pregunta 1. ¿Cuál es la prevalencia mundial de la osteogénesis imperfecta?

Año	Autor	País	Muestra	Resultado
2021	El-Gazzar, A., & Högler, W (11).	Australia	Revisión sistemática bibliográfica	La OI presenta una incidencia de 1 en 10.000 a 20.000 en nacidos vivos.
2017	Gimeno-Martos Silvia, Pérez-Riera Carlos, Guardiola-Villarraig Sandra, Cavero-Carbonell Clara (5).	España	Estudio de campo	De 162 pacientes con OI el 54,5% fueron mujeres. Con OI tipos I un 9,7%, el 6,2% murieron con aproximadamente 60 años de edad.
2019	Francisco C. Scalisi C. Ramos G. (3)	Venezuela	Estudio de casos clínicos	Presenta una incidencia de 1 de cada 10.000 a 25.000 nacimientos.
2014	Ministerio de Salud Pública (2).	Ecuador	Protocolos de intervención	El MSP indica una prevalencia de 1 de 12.000 a 15.000 nacidos vivos.
2021	Chetty M., Roomaney, I. A., & Beighton, P (20).	Sudáfrica	Revisión bibliográfica sistemática	Presenta una estimación de 1 de 20 000 habitantes.
2020	Díaz. M; Alegre. J; Martínez. A (19).	España	Descriptivo	Se encontró una prevalencia de 1 de cada 10.000 personas.
2019	Carré F. Achard S. Rouillo I. Parodi M. Loundon N. (21)	Francia	Estudio descriptivo	La prevalencia en Francia es de 1 de cada 10.000 a 20.000 habitantes, nacen con OI.
2017	Wang Y. Carnevale F. Ezcurra M. Chougui K. Bilodeau C. Siedlikowski S. Tsimicalis A. (22)	Canadá	Estudio clínico	La OI afecta aproximadamente a 1 de cada 10 000 nacimientos en América del Norte.
2020	Harsevoot A. Gooijer K. Dijk F. Grijin D. Franken A. Dommissie A. Jano G (23).	Países bajos	Estudio transversal	La OI es un trastorno hereditario que se presenta en 6-7 de cada 10.000 habitantes a nivel mundial.
2017	Courtney D. Nikki B. Ba M, Mark E. Summet G (24).	EEUU	Estudio transversal	Existe un riesgo de presentar escoliosis de 39% a 80%, en pacientes con OI.

Según el cuadro de resultados planteado se identificó que la osteogénesis imperfecta es un trastorno genético que se da en el tejido conectivo. Para Gazzar E. et al. (11), es una patología

poco conocida, que presenta una prevalencia de 1 de cada 10 000 a 20 000 nacidos vivos, aunque para Francisco C. et al. (3), presenta una incidencia que puede llegar hasta 1 de cada 25 000 nacimientos. El Ministerio de Salud Pública (2), refleja una prevalencia de 1 de 12 000 a 15 000 nacidos vivos, por lo que, en Ecuador, hay un aproximado de 350.000 nacimientos al año, lo que significa que 30 niños nacerán con osteogénesis imperfecta, dados estos datos existe un aproximado 1166 casos que puede haber a nivel nacional. Según el estudio presentado por Harsevoot A. et al. (23) refleja que existe una prevalencia 6 a 7 de 10 000 de nacidos vivos a nivel mundial, por lo que, puede existir una media de 3 de 10 000 nacimientos con OI comparado con los otros estudios realizados.

Pregunta 2. ¿Cuáles son las características de la osteogénesis imperfecta?

Año	Autor	País	Muestra	Resultado
2020	Chougui K. Addab S. Palomo T. Morin S. Veilleux L. Bernstein M. Thorstad K. Hamdy R. & Tsimicalis A (14).	Canadá	Revisión sistemática	Disminución en la densidad ósea, aumento en la fragilidad de los huesos, escleras azuladas y la dentinogénesis imperfecta (DI).
2019	Maioli M. Gnoli, M. Boarini M. Tremosini M. Zambrano A. Pedrini E. Mordenti M. Corsini S. D'Eufemia P. Versacci P. Celli M. & Sangiorgi L (27)	Italia	Estudio de campo	Hiperelasticidad e hipermovilidad articular en la piel con presencia de contusiones a nivel facial debido a la deficiencia de colágeno.
2020	Cho T. Kim H. Shin H. Yoo, W. & Shin C (28).	Corea	Revisión bibliográfica sistemática	Fragilidad en los huesos, por lo que, producen diversas fracturas y deformidades a nivel de extremidades superiores e inferiores y en la columna vertebral.
2020	Marom, R., Rabenhorst, B. M., & Morello, R (16).	España	Revisión sistemática	Afectación a nivel craneofacial, atrofas musculares, disminución de la audición, problemas respiratorios y cardiovasculares.
2021	Judith Jose; Shivesh Maharaj (29)	Sudáfrica	Estudio exploratorio	Deformidades óseas, fracturas recurrentes, esclerótica de color azul y deformidades en extremidades inferiores y superiores, cráneo, columna vertebral y estatura baja.
2017	Veilluex. N; Trejo. P; Rauch. F (30)	Canadá	Estudio descriptivo	Fragilidad en los huesos, anomalías musculares y baja estatura.
2019	Li L. Mao B. Li S. Xiao J. Wang H. Zhang J. Ren X. Wang Y. Wu Y. F.	China	Estudio clínico	Se caracteriza por múltiples facturas recurrentes y deformidades en los huesos.

	Geng X. Ye Y. Yang T. Zhao X. Zhang X (33).			
2022	Morabito LA, Allegri AEM, Capra AP, Capasso M, Capra V, Garaventa A, Maghnie M, Briuglia S, Wasniewska MG (34).	Italia	Estudio descriptivo	Fracturas de huesos, debilidad ósea, escleróticas azules, baja estatura, cicatrización anormal de heridas y la presencia de hematomas a nivel facial.
2017	Palomo T, Vilaça T, Lazaretti-Castro M (25).	Brasil	Estudio descriptivo	La causa más común de la OI es debido a la mutación de dos genes los cuales codifican el colágeno de tipo 1 mismos que pueden ser COL1A1, COL1A2.
2017	Nghiem T. Louli J. Treherne S. Anderson C. Tsimicalis A. Lalloo C. Stinson J. Thorstad K (35).	Canadá	Análisis descriptivo	Fragilidad ósea, ya que provoca fracturas poco después de un traumatismo leve.
2023	Taylor E Dlesk, Karen Larimer (26)	España	Revisión sistemática	Las características de la OI varían según su clasificación: -OI tipo I: con una baja incidencia de fracturas y un crecimiento normal. -OI tipo II: muerte en el periodo perinatal y posnatal -OI tipo III: presenta fracturas durante el nacimiento, deformidades óseas que pueden ser graves y una alta incidencia de fracturas durante la vida. -OI tipo IV: presenta tanto síntomas leves como severos.
2021	Teddy L. Rémi F. Christilla B. Borgel D. Boussaroque A. Pascreau T. Dudek P. Vasiliki G. et al (31)	Londres	Análisis descriptivo	La diátesis hemorrágica se presenta mayormente en la infancia.
2023	Muñoz J. Heyman D. Giurgea I. Legendre M. Amselem S. Castañeda. Lezot F. Vargas (32)	EEUU	Revisión sistemática	Trastornos óseos, desmineralización ósea defectuosa y trastornos en el desarrollo óseo y de los cartílagos.

La Osteogénesis Imperfecta (OI) se da a causa de una herencia autosómica de tipo dominante, lo cual existe una alteración en la mutación en 1 de los 2 genes que codifican la cadena alfa del colágeno tipo 1, por lo que, existe una afectación tanto en la cantidad y calidad de esta proteína según lo describe Palomo T. et al. (25). Esta patología presenta las siguientes características clínicas que varían según el tipo de OI, pero su característica principal en todas

ellas es la fragilidad ósea, así lo señala Nghiem T. et al. (35). La OI tipo I: se presenta de forma leve con una incidencia baja en fracturas y un crecimiento normal, La OI tipo II: esta presenta varias complicaciones, es la más grave, ya que se presentan fracturas durante el perinatal y posnatal, por lo cual provoca la muerte, la OI tipo III: se caracteriza por fracturas desde el nacimiento acompañado de deformidades óseas, la OI tipo IV: pueden presentar tanto síntomas leves como graves así lo indica Taylor E. et al. (26).

Pregunta 3. ¿Cuáles son las terapias y tratamientos adecuados para la osteogénesis imperfecta?

Año	Autor	País	Muestra	Resultado
2014	Ministerio de Salud Pública (2)	Ecuador	Protocolos de intervención	Intervenciones quirúrgicas, fisioterapia, rehabilitación, asesoramiento psicológico y farmacológico.
2019	Franzone, J. M., Shah, S. A., Wallace, M. J., & Kruse, R. W (9)	Nebraska	Revisión sistemática bibliográfica	Nutrición adecuada que contenga calcio y la vitamina D, también se puede incluir los bisfosfonatos y la actividad física.
2022	Jovanovic M. Guterman R. & Marini C (12).	Reino Unido	Revisión sistemática bibliográfica	Terapia farmacológica que esta contiene bifosfonatos antirresortivos los cuales favorecen el aumento de la densidad y resistencia ósea.
2019	Jijón. F; Acebo. J; Aguinaga. F; Félix. M; et al (18)	Ecuador	Estudio de caso clínico	Tomografía computarizada como parte de tratamiento en fracturas, la utilización de analgésicos como el ibuprofeno y paracetamol.
2022	Schindeler A. Lee L. O'Donohue A. Ginn, S. & Munns C (4).	Australia	Revisión bibliográfica sistemática	Seguimiento con médicos genetistas, fisioterapeutas, ortopedistas y fármacos antirresortivos, ya que, estos aumentan la densidad ósea y disminuyen la incidencia de fracturas.
2019	Rossi V. Lee B. & Marom R. (10)	España	Revisión sistemática	Los bifosfonatos ayudan a mejorar la movilidad, el aumento del crecimiento y disminuir el riesgo de posibles facturas.
2021	Deguchi M. Tsuji S. Katsura D. Kasahara K. Kimura F. & Murakami T (40).	España	Revisión sistemática	La cirugía a una edad temprana es fundamental para mejorar el estilo de vida y desarrollar el crecimiento en los pacientes pediátricos.
2021	Botor M. Kujawa A. Uroczynska M. Stepien K. Galicka A. Gawron K. & Sieron, A.	Polonia	Revisión sistemática	Los bifosfonatos, hormona paratiroidea sintética y el trasplante de células madre.
2018	Phillips CL, Jeong Y (39).	EEUU	Estudio descriptivo	La fisioterapia y los ejercicios de fortalecimiento muscular.
2021	Fassier FR (41).	Canadá	Estudio descriptivo	La colocación de varillas en los huesos largos evitará deformidades y posibles fracturas.

2022	Prasad Pramod Dhage, Chaitanya Ajay Kulkarni (38).	India	Estudio Clínico	Estudio realizado en un paciente de 19 años, el cual como parte de tratamiento fue: calcio, 1000 miligramos por día, 800 miligramos de vitamina D, 50 miligramos metilprednisolona intravenoso y fisioterapia después de un mes identificaron mejoría en la sintomatología y en estilo de vida.
2020	Lafuente P. Arriba A. Izquierdo S. Ferrer M. Medina M. Labarta J (37).	España	Estudio retrospectivo	Los bifosfonatos presentan mejoría del dolor a nivel óseo y ayudan en la disminución del número de fracturas.

Las terapias y tratamientos para la osteogénesis imperfecta (OI) según el cuadro de resultados, destaca la utilización de bifosfonatos según lo indica Rossi V. et al. (10), ya que, este tratamiento farmacológico ayuda en la disminución del dolor a nivel óseo, reduce el número de fracturas y ayuda en la movilidad. Para Phillips C. et al. (39), indica que la rehabilitación y la fisioterapia es fundamental en las personas con osteogénesis imperfecta, puesto que, previene la aparición de las atrofiás musculares debido a la movilidad limitada que tiene el paciente. Para el Ministerio de Salud Pública (2), manifiesta que el tratamiento de la OI debe basarse en las necesidades de cada paciente, siendo este personalizado los cuales pueden ser mediante intervenciones quirúrgicas, rehabilitación, tratamiento farmacológico y asesoramiento psicológico.

Pregunta 4. ¿Cuáles son los hallazgos actuales sobre la osteogénesis imperfecta?

Año	Autor	País	Muestra	Resultado
2019	Cammarata F. Ramos G (3).	México	Estudio de casos clínicos	37 pacientes pediátricos con OI se obtuvo la siguiente información: 31 pacientes presentaron OI tipo 1 con un porcentaje de 83,78%, el hueso más común en las fracturas es el fémur, y el signo más común en OI fue las escleras azules en 32 pacientes siendo un 86,49%.
2017	Symeon Tournis; Anastasia D, (7).	Reino Unido	Revisión Sistemática	La utilización de bifosfonatos permite mejorar la regeneración ósea, por lo que, disminuye la probabilidad de fracturas.
2021	Sackers R. Montpetit K. Tsimicalis A. Wirth T. Verhoef M.	España	Revisión sistemática	Recientemente, se publicó un consenso para el uso de bifosfonatos en los niños y en los adolescentes, puesto que, puede

	Hamdy R. Ouellet. J. Panzeri L. Paveri S. Mekking D. Thorstad K. (13).			ayudar en la densidad ósea y en el crecimiento de los mismos.
2018	Morello R (8).	Arkansas	Revisión sistemática	Los BF reducen las fracturas, suprimen recambio óseo y que estos pueden persistir en el sistema esquelético por varios años.
2020	Götherström, C., & Walther-Jallow, L (6).	Reino Unido	Revisión sistemática bibliográfica	Las células madre mesenquimales son una nueva forma para disminuir las manifestaciones graves de la OI y se pueden utilizar durante la etapa prenatal y posnatal.
2021	Hidalgo Perea, S., & Green, D. W (17)	EEUU	Revisión sistemática	Las varillas telescópicas intramedulares de Faisser-Duval son utilizados en cirugías para corregir ciertas deformidades óseas en huesos largos, ya que, ayuda la elongación de los mismos.
2022	Damian, L. O., Miclea, D., Vulturar, R., & Crăciun, A (43)	EEUU	Revisión sistemática	La OI puede desencadenar en una artritis debido a las fracturas recurrentes que son propias de la enfermedad.
2017	Nghiem T. Louli J. Treherne S. Anderson C. Tsimicalis A. Lalloo C. Stinson J. Thorstad K (35).	Sudáfrica	Análisis descriptivo	Los bisfosfonatos se indican en personas con OI para disminuir las fracturas, sin embargo, estos pueden causar varios efectos adversos tales como: dolor a nivel muscular, dolores articulares y óseos.
2023	Winnie Liu, Brendan Lee, Sandesh CS Nagamani, Lindsey Nicol, Franco Rauch (42).	Reino Unido	Revisión bibliográfica sistemática	La utilización de bisfosfonatos orales o intravenoso en adultos con OI no está confirmado que protejan contra facturas, ya que, indican que falta datos más específicos sobre este tratamiento.
2022	Ludwig C. Seiltgens A. Ibba N. Saran J. Ouellet F. Glorieux F.(44)	EEUU	Análisis descriptivo	Las anomalías cráneo-cervicales en la OI pueden causar una morbilidad neurológica severa.
2023	Oded R. Ahmad E. Yossi S. Yoram A. Kumar A. Neil S. Jean O.(45)	Alemania	Análisis descriptivo	Las correcciones quirúrgicas en pacientes con OI que presentan escoliosis es favorable y no presenta ninguna complicación transoperatoria y posoperatoria.

Según los hallazgos actuales de la osteogénesis imperfecta descrita por Hidalgo P. et al. (17), indica que las intervenciones quirúrgicas en la cual se utiliza las varillas intramedulares ayudan en la corrección de deformidades en los huesos largos, ya que, estos ayudan en la elongación de los mismos y disminuye las fracturas. Por otra parte, para Sakkers R. et al. (13), indica que la utilización de los bisfosfonatos en niños y adolescentes ayuda en la regeneración a nivel óseo, disminuyendo las fracturas y fisuras en los huesos, si se administra a una edad

temprana. Pero para Nghiem T. et al. (35), la utilización de este tratamiento farmacológico puede desencadenar en efectos adversos como: dolor a nivel muscular, dolores articulares y óseos luego de su administración.

Pregunta 5. ¿Cuáles son las intervenciones en enfermería implementados en casos de osteogénesis imperfecta?

Año	Autor	País	Muestra	Resultado
2021	Pillar A. Seoane V. Ibáñez G (1).	España	Estudio de caso	El manejo de forma adecuada en el movimiento de pacientes con OI es fundamental para prevenir complicaciones, el control del dolor y el apoyo emocional son tres aspectos importantes que debe recibir el paciente en la atención sanitaria.
2014	Ministerio de Salud Pública (2)	Ecuador	Protocolos de intervención	Al momento de tomar la presión arterial a pacientes con OI, no se debe tomar en el brazo si está encovado o se halla fractura. También indica que los niños pueden recibir sus vacunas de forma normal, de acuerdo al esquema de vacunación, no existe ninguna contradicción.
2020	Castro A. Marinello J. Chougui K. Morand M. Bilodeau C. Tsimicalis A (15).	Canadá	Cualitativo descriptivo	18 familias que tienen Familiares con OI, se identificó la importancia de perfeccionar los servicios de salud y el bienestar de los cuidadores, ya que, la rutina de una persona con OI requiere de una gestión acorde a sus necesidades, como en la movilización, alimentación, rehabilitación y tratamiento farmacológico.
2021	Marini J. Forlino A. Bächinger H. Bishop N. Byers P. Paepe A. Fassier F. Fratzi N. Kozloff K. Krakow D. Montpetit K. Semler O (46).	EEUU	Estudio descriptivo	La función de enfermería es fundamental, ya que, mediante una rehabilitación y adecuado manejo de personas con OI puede ayudar en la mejor a corto plazo en la fuerza muscular.
2020	Chougui K. Addab S. Palomo T. Morin S. Veilleux L. Bernstein M. Thorstad K. Hamdy R. & Tsimicalis, A (14).	Canadá	Revisión sistemática	La importante de la educación por parte de los profesionales de la salud a los pacientes, tanto en los ejercicios de respiración, la utilización de aparatos ortopédicos y la actividad física para evitar las atrofas musculares.
2022	Sawamura, Kenta; Kitoh, Hiroshi; Kaneko, Hiroshi; Kitamura, Akiko; Hattori, Tadashi (49)	Aichi	Estudio descriptivo	La OI grave se presenta mayormente en neonatos con insuficiencia respiratoria debido a que el tórax es estrecho y por múltiples fracturas en costillas al nacer, para ello es fundamental el manejo adecuado por parte de médicos y enfermeras.

2020	Castro A. Marinello J. Chougui K. Morand M. Bilodeau C. Tsimicalis A (15).	Canadá	Cualitativo descriptivo	Las enfermeras, terapeutas y fisioterapeutas deben identificar las necesidades de cada paciente a la hora de la movilización y la educación a familiares sobre el transporte y movilización de personas con OI.
2023	Rapport, Mi. Bober C. Lena L. Rauch F. Ingunn W. Taco Welzenis. Arun M. Clancy J. Semler O (47)	España	Revisión sistemática	Las prácticas de atención, seguimientos y las interacciones con el sistema de salud en la atención de pacientes con OI, se encontró que afecta en los estilos de vida de los pacientes, limitándolos a poder realizar varias actividades de su interés.
2020	Zhytnik L. Kadri S. Salumets A. Peters M Aare M. & Katre M. (50)	EEUU	Estudio descriptivo	En la actualidad se están desarrollando procedimientos con terapias genéticas, trasplantes de células en la cual incorpora a todo el personal de salud para disminuir las características de los diferentes tipos de la OI y ofrecer una calidad mejor de vida.
2020	Hill M. Hammond J. Mithila S. Lewis C. Mark H. Crowe B. Götherström C. Lyn S. Catherine D. (48).	EEUU	Estudio cualitativo.	La OI con sus características pueden repercutir en la salud de los padres que cuidan a sus hijos con esta patología, ya, que el cansancio físico y emocional pueden limitar interacciones y actividades con sus hijos, para ello es importante la necesidad del apoyo emocional y coordinación de servicios de salud.

La función del personal de enfermería es importante en pacientes con osteogénesis imperfecta, según lo indica Sawamura K. et al. (49), ya que desde del nacimiento de un bebé con OI es importante el manejo adecuado, pues pueden sufrir fracturas durante los diferentes procedimientos que se le realice, los profesionales de enfermería deben estar capacitados en los cuidados que brinden para evitar empeorar el estado de salud y alargar la estancia hospitalaria de los pacientes. Para Pillar. et al. (1), manifiesta que el manejo de forma adecuada, el control del dolor y el apoyo emocional son tres aspectos importantes que debe recibir el paciente con osteogénesis imperfecta durante la atención sanitaria.

Discusión

Prevalencia mundial de la osteogénesis imperfecta

La osteogénesis imperfecta, es una enfermedad que afecta a los huesos, siendo estos propensos a fracturas en traumatismos leves, debido a un trastorno genético, según lo describe Gazzar E. et al. (11), el cual menciona que existe una incidencia de 1 de cada 10.000 y de 1 de cada 20.000 nacidos vivos presentan esta enfermedad, los cuales son similares a los datos prescritos por Diaz M et. (19), el cual indica un punto importante en la OI que es la displasia ósea autosómica dominante, se debe a mutaciones en los genes que codifican el colágeno tipo 1, por lo tanto, presenta una prevalencia de 1 de cada 10 000 personas y para Chetty M et al. (20) el cual presenta una prevalencia igual de 1 por cada 10.000 a 1 de cada 20.000 personas con OI.

Según los datos encontrados por Camarata F. et al. (3), menciona algo importante en la osteogénesis imperfecta que la incidencia de esta enfermedad puede llegar hasta 1 de cada 25 000 nacimientos, lo que significa que la incidencia de esta patología puede variar según los datos de las investigaciones encontradas. Para Carre F et al. (21), menciona que en Francia existe una prevalencia igual a la cifra descrita anteriormente, 1 de cada 10.000 a 20.000 habitantes nacen con osteogénesis imperfecta, en América del Norte, según Wang Y. et al. (22), existe la misma incidencia de casos 1 de cada 10.000 nacidos presentan OI. Por otro lado, Harsevoot A. et al. (23) manifiesta que existe una incidencia de 6 a 7 de 10.000 habitantes a nivel mundial nacen con este trastorno hereditario, dando así de una media de 3 de 10 000 nacimientos con OI comparado con los otros estudios realizados.

En un estudio de campo realizado por Gimeno M. et al. (5), identifico por medio de documentación clínica de 162 pacientes con osteogénesis imperfecta la siguiente información: El 54,5% corresponde a las mujeres, la osteogénesis imperfecta de tipo I presenta un 9,7%, el 6,2 de las personas murieron con una edad aproximada de 60 años de edad, lo que da entender que esta patología es más común en sexo femenino y que la OI tipo 1 es la más prevalente de los 4 tipos que existen de esta enfermedad. Por otra parte, Courtney D. et al. (24), menciona existe un desarrollo de escoliosis en pacientes con osteogénesis imperfecta con una probabilidad de 39% a 80% de contraer esta afección, siendo este un porcentaje alto agregando de esta manera otra manifestación clínica que puede causar alguna deformidad a nivel lumbar.

Para finalizar, el Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2), indica que la OI se presenta en 1 de cada 12.000 y 1 de cada 15.000 nacidos vivos. Por lo tanto, en el Ecuador, existe un aproximado de 350.000 nacimientos al año, lo que significa que 30 niños nacerán con osteogénesis imperfecta, dados estos datos existe un aproximado 1166 casos que puede haber a nivel nacional, pero estas cifras no son exactas mismas pueden variar, ya que, esta enfermedad

puede pasar desapercibida en los diagnósticos médicos según las manifestaciones clínicas que presente el paciente.

Características de la osteogénesis imperfecta

Según la revisión realizada por Chougui et al. (14), indica que la Osteogénesis Imperfecta (OI) se debe a un factor hereditario autosómico dada entre dos genes, los cuales codifican la cadena alfa del colágeno de tipo I, por lo que, se produce una afectación tanto en la calidad y cantidad de dicha proteína, misma que da lugar a las siguientes manifestaciones clínicas: disminución en la densidad ósea, fragilidad en los huesos, escleras de color azulada y por último, dentinogénesis imperfecta. Por otra parte, Palomo et al. (25), coincide con lo anteriormente mencionado que la (OI) se debe a una mutación de los dos genes los cuales codifican el colágeno tipo 1: COL1A1, COL1A2.

Para Taylor et al. (26), clasifica la osteogénesis imperfecta según su tipo y sus características clínicas en el cual explica que la OI tipo I: es la más leve con una baja incidencia de fracturas y con un crecimiento normal, la OI tipo II es la que causa la muerte durante el periodo perinatal y posnatal, por lo que, no es muy utilizada dentro de los estudios de investigación, la OI tipo III presenta fracturas durante la primera infancia incluso desde el nacimiento, deformidades a nivel óseo misma que pueden ser graves, durante el transcurso de la vida de las personas con este tipo de (OI) presentaran múltiples fracturas ocasionados en traumatismos leves y por último, la OI tipo IV pueden presentar tanto síntomas leves como severos. Por otra parte, Maioli et al. (27), identifico mediante un estudio a 362 pacientes con (OI) la presencia de hiperelasticidad y la hipermovilidad articular de la piel con presencia de hematomas a nivel facial debido a la existencia escasa de colágeno, ya que, son características propias de la enfermedad siendo estas nuevas manifestaciones clínicas de la OI.

Para Cho et al. (28), manifiesta que las características de la (OI) se deben a trastornos genéticos, los cuales se presentan por debilidad ósea, fracturas frecuentes y deformidades en extremidades superiores e inferiores y en la columna vertebral, por otra parte, Judith et al. (29), describe las mismas características clínicas mencionadas anteriormente, pero añade que existe deformidades a nivel del cráneo y la presencia de color azul en la esclerótica. Por último, para Veilluex et al. (30), señala que otra de las características de la (OI) aparte de las mencionadas anteriormente, son las anomalías a nivel muscular y la baja estatura.

Luego de la revisión realiza por Marom et al. (16), indica que la osteogénesis imperfecta no afecta solamente a los huesos, sino también a otras partes del cuerpo como: craneofaciales,

atrofias a nivel de los músculos, disminución de la audición, problemas cardiovasculares y respiratorios. Por otra parte, para Leguillier (31), según el análisis realizado, identifica que otra de las características de la (OI) es la diátesis hemorrágica, que esta se presenta mayormente durante la infancia, afectada la piel mediante erupciones como consecuencia de lesiones en los vasos sanguíneos. Y para Muñoz et al. (32), explica que también existe desmineralización a nivel óseo y trastornos en el desarrollo de los mismos y de los cartílagos, por lo que, da lugar a deformidades en los huesos largos.

Para Li et al. (33), explica que la OI se debe a un trastorno genético que causa múltiples fracturas mismas que son recurrentes, por lo que, provoca deformidades en los huesos, por otra parte, para Morabito et al. (34), describe las siguientes características clínicas debilidad ósea, fracturas, estatura baja, hematomas a nivel facial y una de las características principales que describen que no ha sido mencionada anteriormente es la cicatrización anormal de las heridas. Por último, para Nghiem (35), describe que la OI se debe a la fragilidad ósea, por lo tanto, las personas se fracturan con facilidad luego de un traumatismo leve.

Terapias y tratamientos adecuados para la osteogénesis imperfecta

Según la revisión realizada por Jovanovic et al. (12), identificó que como parte del tratamiento para la osteogénesis imperfecta se encuentra la terapia farmacológica a base de los bifosfonatos antirresorivos mismos que presentan resultados favorables, ya que, ayudan en la densidad y resistencia ósea sin aumentar la fragilidad de la misma. Por otra parte, Rossi et al. (10) manifiesta que los bifosfonatos también ayudan en la movilidad, crecimiento y disminuyen la incidencia de fracturas. Para Botor et al. (36) describe de igual manera a los bifosfonatos como parte del tratamiento de la OI, pero añade algo más que el trasplante de las células madres ayudan en la mejoría de los síntomas de la OI, por último, Lafuente et al. (37), menciona que los bifosfonatos presentan una mejoría a nivel óseo reduciendo el número de fracturas, dando como resultado el mismo tratamiento farmacológico mencionado por los autores anteriormente.

Para Franzone et al. (9), identifiqué que como parte del tratamiento de la osteogénesis imperfecta se encuentra una nutrición adecuada misma que deber ser acorde a las necesidades requeridas de cada paciente en la cual contenga alimentos ricos en calcio y vitamina D, por lo que, la alimentación es una parte fundamental en el tratamiento de la OI, por otra parte, también menciona que la actividad física es importante, pero esta se debe adaptar según la complejidad de la enfermedad, ya que, se ha demostrado que puede ayudar en la disminución de deformidades óseas, fracturas y mejorar la capacidad aeróbica del paciente.

Mientras que Jijón et al. (18), estipula que ante la sospecha de un caso de osteogénesis imperfecta es fundamental realizar una tomografía computarizada y que como parte de tratamiento ante una fractura la utilización de analgésicos como: ibuprofeno y el paracetamol para disminuir el dolor. Por último, Prasad et al. (38) realizó un estudio en un paciente de 19 años de edad en la cual se identificó la siguiente información: que la administración de calcio de 1000 miligramos por día, 800 miligramos de vitamina D, 50 miligramos de metilprednisolona y la fisioterapia, que fue parte del tratamiento del paciente durante un mes, se obtuvo una mejoría en la sintomatología y en su estilo de vida.

En el protocolo del Ministerio de Salud Pública (2), indica que el tratamiento para la osteogénesis imperfecta debe ser individualizado según las necesidades que requiera cada paciente mismo que debe ser según el tipo de OI que presente, en los tratamientos existentes describe los siguientes: rehabilitación, fisioterapia, intervenciones quirúrgicas y la utilización de terapia farmacológica. Para Schindeler et al. (4), indica que para el tratamiento de la (OI) se debe contar con médicos genetistas, fisioterapeutas y ortopedistas, ya que, pueden ayudar en el aumento de la masa ósea, disminuyendo así el número de fracturas tanto en niños como en adolescentes. Por último, Phillips et al. (39), menciona que la fisioterapia y los ejercicios de fortalecimiento a nivel muscular pueden ayudar de gran manera en el aumento de la densidad de los huesos, dando como resultado favorable la movilidad de los mismos.

Otro de los procedimientos que forman parte de tratamiento de la (OI) está la cirugía a temprana edad, así lo menciona Deguchi et al. (40), ya que esta mejora el estilo de vida de los pacientes y les permite un crecimiento normal dependiendo su edad. Para Fassier (41), la colocación de varillas en los huesos largos del cuerpo, como es el fémur, previene las deformidades y las posibles fracturas que se puedan presentar a futuro.

Hallazgos actuales sobre la osteogénesis imperfecta

Luego de la revisión sistemática realizada por Tournis et al. (7), indica que en la actualidad los tratamientos terapéuticos en la (OI) no son curativos, pero el uso de los bifosfonatos puede mejorar de alguna manera en la regeneración ósea, ya que, disminuye la probabilidad de fracturas, mejora la movilidad y dependencia al momento de realizar ciertas actividades cotidianas. Por otra parte, Sakkars et al. (13), menciona que los bifosfonatos, mediante un consenso que se llevó a cabo recientemente, aprobaron la utilización de este tratamiento farmacológico en niños y en adolescentes, ya que, anteriormente solo se utilizaba en

personas de edad adulta, por lo que, estos fármacos pueden optimizar una mejor calidad ósea y crecimiento de los mismos desde una edad temprana.

Mediante un análisis descriptivo, Nghiem et al. (35), manifiesta que los bifosfonatos que están indicados en pacientes con OI para disminuir el número de fracturas pueden causar varios efectos adversos tales como: mialgias, dolores articulares y óseos por lo que se requiere mayor estudio sobre este tratamiento farmacológico. Por otra parte, Winnie et al. (42), identifico que la utilización de los bifosfonatos tanto orales como intravenosos en adultos con osteogénesis imperfecta no está aún confirmado que proteja al 100% contra las fracturas por esta misma razón indica que los datos existentes no son muy específicos en este tratamiento. Para Morello (12), manifiesta que el uso de los bifosfonatos en paciente con OI disminuyen las fracturas y pueden persistir en el sistema esquelético por mucho tiempo, pero algo importante que menciona es que los bifosfonatos solo reducen el riesgo de fracturas en ciertos lugares óseos.

Según estudio realizado por Cammarata et al. (3), en 37 pacientes pediátricos con osteogénesis imperfecta obtuvo la siguiente información: 31 pacientes presentaron OI tipo I con un porcentaje de 83,78% siendo así la OI tipo 1 es más prevalente, también identificaron que el hueso con más fracturas es el fémur y la característica principal de la OI fue las escleras color azulado que se manifestó en 32 pacientes con un 86,49%, dando como resultado que el sexo femenino es más prevalente en contraer esta enfermedad. Para Damian et al. (43) indica que la enfermedad de osteogénesis imperfecta puede desencadenar una artritis a causa de las múltiples fracturas que provoca esta patología, siendo este otro riesgo para los pacientes con OI. Por último, Ludwin et al. (44), manifiesta que las anomalías craneocervicales de la OI pueden ocasionar una morbilidad a nivel neurológica de forma severa.

Para Gotherstrom et al. (6), identifico que en la actualidad existe el tratamiento con células madre mesenquimales que son una nueva forma de disminuir las manifestaciones clínicas graves que se presentan en la osteogénesis imperfecta, ya que, estas se pueden utilizarse antes del nacimiento o después del mismo durante los primeros meses de vida del niño. Por otra parte, Hidalgo et al. (17), manifiesta que según estudios recientes, la utilización de varillas telescópicas intramedulares de Faisser Duval en procedimientos quirúrgicos para la corrección de deformidades en huesos largos ayuda en la elongación de los huesos disminuyendo el riesgo de fracturas. Por último, Oded et al. (45), mediante un análisis realizado, identificó que las correcciones quirúrgicas en pacientes con OI que presenta escoliosis misma que es causada por esta enfermedad es favorable y no presenta complicaciones transoperatorias ni posoperatorias.

Intervenciones en enfermería implementados en casos de osteogénesis imperfecta

Los cuidados de enfermería que se deben brindar a los pacientes con osteogénesis imperfecta (OI) según Pilar et al. (1), menciona que el manejo de forma cuidadosa y adecuada en el movimiento de pacientes con osteogénesis imperfecta es fundamental para prevenir complicaciones como fracturas o empeorar el estado de salud, señala también que el manejo del dolor y el apoyo emocional son aspectos importantes que debe recibir el paciente durante su estancia hospitalaria. Por otra parte, Marini et al. (46), asume que el papel de la enfermería es importante, ya que, como parte del tratamiento mediante un manejo adecuado y rehabilitación, puede mejorar la fuerza muscular a corto plazo.

Para Chougui et al. (14), indica que la educación es importante por parte de los profesionales de la salud, sobre todo en los siguientes aspectos: ejercicios de respiración, utilización de aparatos ortopédicos y la movilidad física, ya que, esto, evita las atrofiaciones musculares. Por último, Castro et al. (15), señala que el personal de salud como: las enfermeras, terapeutas y fisioterapeutas deben identificar las necesidades de cada paciente al momento de brindar una atención, puesto que, deben estar al tanto de la movilización adecuada y sobre todo la educación a familiares de como movilizar a los pacientes con OI en sus hogares.

Según estudio realizado por Castro et al. (15), en 18 familias que presentan un familiar con osteogénesis imperfecta identifico existe la necesidad de perfeccionar los servicios de salud y el bienestar de los cuidadores, ya que, los familiares manifestaron que una rutina con una persona con OI requiere de múltiples cuidados y se necesita de una gestión que sea acorde a las necesidades de cada uno de ellos como es en la movilización, alimentación, rehabilitación y el tratamiento farmacológico. Para ello es importante incorporar estrategias a largo plazo, sobre todo en el cuidado de todos los días y el acceso a centros sanitarios que sean especializados en esta patología, de manera que faciliten al cuidador o familiar en las rutinas diarias de pacientes con OI.

Para Rapport et al. (47), identifico que, en las prácticas de atención sanitaria, los seguimientos y las interacciones de pacientes con OI durante las diferentes etapas de la vida, se encontró que esta patología afecta en la calidad de vida, limitándolos a realizar ciertas actividades en su vida diaria que son de su interés, para ello es importante el apoyo emocional por parte de personal de salud. Por otra parte, Hill et al. (48), manifiesta que las características de la OI pueden repercutir en la salud de los familiares o cuidadores, ya que, el cansancio físico y emocional

pueden limitar las interacciones y actividades con sus hijos, puesto que, su vida se vuelve rutinaria para ello es considerable que ellos también reciban apoyo psicológico.

Para Sawamura et al. (49), según el estudio realizado, identificaron que la osteogénesis imperfecta grave se presenta mayormente en los neonatos con insuficiencia respiratoria debido a que el tórax es estrecho y existe múltiples fracturas en costillas los cuales se dieron durante el nacimiento, para ello es importante el manejo adecuado tanto de médicos como enfermeras en la movilidad correcta y el cuidado en los procedimientos a realizarse para evitar el empeorar el cuadro clínico del paciente. Por otra parte, Zhytnik et al. (50), describe que en la actualidad se están desarrollando procedimientos con terapias genéticas, trasplantes de células, en la cual incorpora a todo el personal de salud, para disminuir las características de los diferentes tipos de OI y de esta manera aportar una mejor calidad de vida a los pacientes mediante estos procedimientos innovadores.

Para finalizar según el protocolo propuesto por el Ministerio de Salud Pública (2), indica que una de las intervenciones de enfermería al momento de tomar la presión arterial en pacientes con OI es que, no se debe tomar en el brazo que esté encovado o haya tenido una fractura anterior, ya que, podría causarle otra fractura debido a que la patología se caracteriza por huesos frágiles, también indica que todos los niños con osteogénesis imperfecta pueden recibir sus vacunas de forma normal de acuerdo al esquema de vacunación, pues no existe ninguna contraindicación de la misma, así que es importante la educación del personal de enfermería a familiares que deben de vacunar a sus hijos, puesto que, estas vacunas ayudan a prevenir varias enfermedades.

Conclusiones

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad que se debe a un trastorno genético poco común del tejido conectivo debido a varias mutaciones genéticas las cuales llegan afectar al colágeno, esta patología es poco común, ya que, presenta una prevalencia que no varía de manera significativa según los artículos utilizados en esta revisión bibliográfica, puesto que, presenta una incidencia aproximada de 1 de cada 10 000 o 1 de cada 20 000 nacidos vivos pudiendo llegar hasta 1 de cada 25 000 nacimientos. En el Ecuador presenta una prevalencia de 1 de cada 12 000 a 15 000 nacidos vivos, por lo que, en Ecuador, hay un aproximado de 350.000 nacimientos al año, lo que significa que 30 niños nacerán con osteogénesis imperfecta.

Las características de la OI varían según el tipo de osteogénesis imperfecta que presente el paciente. El tipo I es la más frecuente, es leve y no presenta deformidades óseas, la estatura es normal o baja y las escleróticas tienden hacer de color azulado, en los pacientes con el tipo II se

caracterizan por diversas fracturas en huesos largos y costillas en el nacimiento, presentan deformidades óseas definidas en extremidades superiores e inferiores y las escleróticas son oscuras, estos pacientes fallecen poco después de nacer debido a las complicaciones que presentan.

La OI tipo III se considera la más grave, ya que, se caracteriza por una estatura moderadamente baja, a nivel facial tiende a tener una forma triangular, las escleróticas son grisáceas y presentan varias fracturas durante el transcurso de su vida, lo cual presentan deformidades óseas, en los pacientes con el tipo IV se define por una talla moderadamente baja, escleróticas de color grisáceas o blancas, presentan escoliosis de gravedad que puede variar.

El tratamiento para la osteogénesis imperfecta debe ser llevado desde un enfoque interdisciplinario en la cual se involucre al paciente, familia y personal sanitario que está conformado por médicos, enfermeras, cirujanos, psicología y fisioterapeutas. La OI es una enfermedad que no tiene cura, para ello es importante un diagnóstico a temprana edad para brindar un tratamiento oportuno y seguimiento adecuado.

En la infancia los traumatismos se manifiestan con frecuencia, el dolor crónico que se presenta en cada fractura, por lo que, se requiere de hospitalizaciones frecuentes, para ello es importante las estrategias de tratamiento las cuales pueden incluir: terapias farmacológicas con bifosfonatos, intervenciones quirúrgicas, terapias físicas y psicológicas, así también adaptaciones en el entorno y en los estilos de vida para disminuir el riesgo de nuevas fracturas.

En la actualidad, los hallazgos encontrados indican que las intervenciones quirúrgicas en la cual se utiliza las varillas intramedulares han ayudado en las correcciones de deformidades en los huesos largos, ya que, estos proporcionan elongación de los mismos disminuyendo de tal manera el número de fracturas en pacientes con OI, también se identificó que la utilización de bifosfonatos como tratamiento farmacológico desde una edad temprana ayuda en la regeneración ósea disminuyendo así las fracturas y fisuras, promoviendo la independencia en la realización de ciertas actividades de los pacientes en su vida diaria.

El personal de enfermería cumple un papel esencial en el tratamiento de los pacientes con osteogénesis imperfecta OI, ya que, forma parte de un equipo multidisciplinario, en las intervenciones de enfermería cabe destacar los cuidados, los cuales se enfocan en la prevención y controlar las manifestaciones clínicas de la patología para favorecer de alguna forma el desarrollo normal del paciente incentivar la independencia tanto física, emocional y social, por

último, lo más importante la educación sanitaria tanto al paciente como a su entorno, especialmente a los padres o a los cuidadores.

Para concluir, la osteogénesis imperfecta es una enfermedad poco común a nivel mundial para ello es importante la actualización de nuevas investigaciones en la cual se exponga el desarrollo de nuevos tratamientos los cuales sean innovadores, ya que, el estudio de esta enfermedad puede contribuir de gran manera en el avance científico y al desarrollo de nuevas opciones terapéuticas las cuales sean efectivas y seguras para el paciente, por otra parte también es importante brindar apoyo emocional y educación mediante organizaciones los cuales permitan comprender mejor la condición de salud tanto al paciente como a los familiares y de esta manera puedan acceder a recursos y servicios que se adecuados para ellos.

Referencias bibliográficas

- 1) Pillar A, Seoane V Javier, Ibañez G Susana. Cuidados y atención hospitalaria en un niño con osteogénesis imperfecta. Rev. Cubana Pediatric [Internet].2021 [Citado 14 de mayo 2023]:93(4):637 Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312021000400016&lng=es
- 2) Ministerio de Salud Pública, Guía Práctica Diagnóstico y tratamiento del paciente con osteogénesis imperfecta. MSP [Internet] 2014[Citado 14 de mayo 2023] Disponible en: http://instituciones.msp.gob.ec/images/Documentos/Participacion_Normativos/Guias_de_Practica_Clinica_publicadas/Vista_previa_PDF_Diagnostico_y_tratamiento_del_paciente_con_osteogenesis_imperfecta.pdf
- 3) Cammarata S Francisco, Ramos U Carlos, Silva G Da. Osteogénesis imperfecta: hallazgos clínicos y epidemiológicos en una serie de pacientes pediátricos. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex [Internet]. 2019 [Citado 14 de mayo 2023] ; 76(6): 259-264. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462019000600259&lng=es.
- 4) Schindeler, A., Lee, L. R., O'Donohue, A. K., Ginn, S. L., & Munns, C. F. (2022). Curative Cell and Gene Therapy for Osteogenesis Imperfecta. Journal of bone and mineral research : the official journal of the American Society for Bone and Mineral Research [Internet] 2022 [Citado 21 de mayo 2023]; 37(5), 826–836.Disponible en: <https://doi.org/10.1002/jbmr.4549>
- 5) Gimeno M Silvia, Pérez R Carlos, Guardiola V Sandra, Cavero C Clara. Epidemiología de la Osteogénesis Imperfecta: una enfermedad rara en la Comunitat Valenciana. Rev. Esp. Salud Publica [Internet]. 2017 [Citado 14 de mayo 2023];9: e201711045. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57272017000100421&lng=es.
- 6) Götherström, C., & Walther-Jallow, L. Stem Cell Therapy as a Treatment for Osteogenesis Imperfecta. Current osteoporosis reports[Internet]. 2020 [Citado 14 de mayo 2023];18(4), 337–343. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s11914-020-00594-3>

- 7) Tournis S, & Dede, A. Osteogenesis imperfecta - A clinical update. *Rev. Metabolism: clinical and experimental*. [Internet], 2018 [Citado 14 de mayo 2023]; 80, 27–37. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.metabol.2017.06.001>
- 8) Morello R. Osteogenesis imperfecta and therapeutics. *Matrix biology : journal of the International Society for Matrix Biology* [Internet]. 2018 [Citado 14 de mayo 2023]; (71-72):294–312. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.matbio.2018.03.010>
- 9) Franzone, J. M., Shah, S. A., Wallace, M. J., & Kruse, R. W. Osteogenesis Imperfecta: A Pediatric Orthopedic Perspective. *The Orthopedic clinics of North America* [Internet]. 2019 [Citado 14 de mayo 2023]; 50(2), 193–209. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ocl.2018.10.003>
- 10) Rossi, V., Lee, B., & Marom, R. Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment. *Current opinion in pediatrics* [Internet]. 2019 [Citado 21 de mayo 2023]; 31(6), 708–715. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000813>
- 11) El-Gazzar, A., & Höglér, W. Mechanisms of Bone Fragility: From Osteogenesis Imperfecta to Secondary Osteoporosis. *International journal of molecular sciences* [Internet]. 2021 [Citado 14 de mayo 2023]; 22(2):625. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijms22020625>
- 12) Jovanovic, M., Guterman-Ram, G., & Marini, J. C. Osteogenesis Imperfecta: Mechanisms and Signaling Pathways Connecting Classical and Rare OI Types. *Endocrine reviews* [Internet]. 2021 [Citado 14 de mayo 2023]; 43(1), 61–90. Disponible en: <https://doi.org/10.1210/endrev/bnab017>
- 13) Sakkars J., Montpetit K., Tsimicalis A., Wirth T., Verhoef M., Hamdy R et al. A roadmap to surgery in osteogenesis imperfecta: results of an international collaboration of patient organizations and interdisciplinary care teams. *Acta orthopaedica*[Internet]. 2021[Citado 14 de mayo 2023]; 92(5),608–614.Disponible en: <https://doi.org/10.1080/17453674.2021.1941628>
- 14) Chougui, K., Addab, S., Palomo, T., Morin. N., Veilleux, N., Bernstein, M. et al. Clinical manifestations of osteogenesis imperfecta in adulthood: An integrative review of quantitative studies and case reports. *American journal of medical genetics* [Internet]. 2020 [Citado 14 de mayo 2023]; 182(4), 842–865. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61497>

- 15) Castro, AR, Marinello, J, Chougui, K, Morand, M, Bilodeau, C, Tsimicalis, A. The day-to-day experiences of caring for children with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative descriptive study. *J Clin Nurs* [Internet]. 2020 [Citado 14 de mayo 2023]; 29(15- 16): 2999– 3011. Disponible en <https://doi.org/10.1111/jocn.15310>
- 16) Marom, R., Rabenhorst, B. M., & Morello, R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *European journal of endocrinology* [Internet]. 2020 [Citado 21 de mayo 2023]; 183(4), R95–R106. Disponible en: <https://doi.org/10.1530/EJE-20-0299>
- 17) Hidalgo Perea, S., & Green, D. W. (2021). Osteogenesis imperfecta: treatment and surgical management. *Current opinion in pediatrics* [Internet] 2021 [Citado 21 de mayo 2023]; 33(1), 74–78. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000968>
- 18) Jijón. F; Acebo. J; Aguinaga. F; Félix. M; et al. Órgano Oficial de Difusión Científica de la Sociedad Ecuatoriana de Pediatría. *Rev. Ecuatoriana de Pediatría* [Internet] 2019. [Citado 14 de mayo 2023]; 20(2) Disponible en: <https://pediatriaecuador.org/wp-content/uploads/2020/03/Revista-Pediatri%CC%81a-Vol.-20-No2-2019V1-min.pdf>
- 19) Díaz. M; Alegre. J; Martínez. A. Osteogénesis Imperfecta. Descripción de 15 casos. *Reumatología clínica* [Internet] 2020 [Citado 15 de julio 2023] 16(2) Disponible en: <https://www.reumatologiaclinica.org/es-osteogenesis-imperfecta-descripcion-15-casos-articulo-S1699258X18301189>
- 20) Chetty, M., Roomaney, I. A., & Beighton, P. The evolution of the nosology of osteogenesis imperfecta. *Clinical genetics* [Internet] 2020 [Citado 21 de mayo 2023]; 99(1), 42–52. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/cge.13846>
- 21) Carré. F; Achard. S; Rouillon. I; Parodi. M; Loundon. N. Hearing impairment and osteogenesis imperfecta: Literature review. *Eur Ann Otorhinolaryngol Head Neck Dis* [Internet] 2019 [Citado 15 de julio 2023]; 136(5):379-383 Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31202667/>
- 22) Wang Y. Carnevale F. Ezcurra M. Chougui J. Bilodeau C. Siedlikowski S. Tsimicalis. The moral experiences of children with osteogenesis imperfecta. *Nurs Ethics* [Internet] 2022 [Citado 10 de agosto 2023]; 29(7-8):1773-1791. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35801828/>

- 23) Harsevoot A. Gooijer K. Dijk F. Grijin D. Franken A. Dommissie A. Jano G. Fatigue in adults with Osteogenesis Imperfecta. *BMC Musculoskelet Disord* [Internet] 2020 [Citado 10 de agosto 2023];21(1):6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31900144/>
- 24) Courtney D. Nikki B. Ba M, Mark E. Summet G. Management of Scoliosis in Children with Osteogenesis Imperfecta. *JBJS Reviews* [Internet] 2017 [Citado 10 de agosto 2023];5(7): p e 8. Disponible en: https://journals.lww.com/jbjsreviews/Abstract/2017/07000/Management_of_Scoliosis_in_Children_with.8.aspx
- 25) Palomo T, Vilaça T, Lazaretti-Castro M. Osteogénesis imperfecta: diagnosis and treatment. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* [Internet] 2017. [Citado 6 de agosto 2023] 24(6):381-388. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28863000/>
- 26) Taylor E Dlesk, Karen Larimer. Multimodal Pain Management of Children Diagnosed with Osteogenesis Imperfecta: An Integrative Literature Review. *Pain Manag Nurs* [Internet] 2023 [Citado 10 de agosto 2023]; 24(1):102-110. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36207231/>
- 27) Maioli, M., Gnoli, M., Boarini, M., Tremosini, M., Zambrano, A., Pedrini, E., Mordenti, M., et al. Genotype-phenotype correlation study in 364 osteogenesis imperfecta Italian patients. *European journal of human genetics: EJHG* [Internet]. 2019 [Citado 21 de mayo 2023]; 27(7), 1090–1100. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0373-x>
- 28) Cho, T. J., Ko, J. M., Kim, H., Shin, H. I., Yoo, W. J., & Shin, C. H. Management of Osteogenesis Imperfecta: A Multidisciplinary Comprehensive Approach. *Clinics in orthopedic surgery* [Internet] 2020 [Citado 21 de mayo 2023]; 12(4), 417–429. Disponible en: <https://doi.org/10.4055/cios20060>
- 29) Judith Joseph, Shivesh Maharaj. Osteogenesis Imperfecta and hearing loss in the paediatric population. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet] 2021 [Citado 15 de julio 2023]; 150:110914 Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34500359/>
- 30) Veilluex. N; Trejo. P; Rauch. F. Muscle abnormalities in osteogenesis imperfecta. *Musculoskelet Neuronal Interact* [Internet] 2017 [Citado 15 de julio 2023]; 17(2):1-7. Disponible en: https://www.ismni.org/jmni/pdf/68/jmni_17_001.pdf

- 31) Teddy L, Rémi F, Harroche A, dominique L, Christilla Bachelot, et al. Assessing bleeding risk in 18 children with Osteogenesis imperfecta. *British Journal of Haematology* [Internet] 2021 [Citado 10 de agosto 2023]; 192(4):785-788. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/bjh.17303>
- 32) Muñoz J. Heyman D. Giurgea I. Legendre M. Amselem S. Castañeda. Lezot F. Vargas J. Pharmacological options in the treatment of osteogenesis imperfecta: A comprehensive review of clinical and potential alternatives. *Biochemical Pharmacology* [Internet] 2023 [Citado 10 de agosto 2023]; 21(3) Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0006295223001752?via%3Dihub>
- 33) Li L, Mao B, Li S, Xiao J, Wang H, Zhang J et al. Genotypic and phenotypic characterization of Chinese patients with osteogenesis imperfecta. *Hum Mutat* [Internet] 2019 [Citado 15 de julio 2023];40(5):588-600. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30715774/>
- 34) Morabito L, Allegri A, Capra A, Capasso M, Capra V, Garaventa A, et al. Osteogenesis Imperfecta/Ehlers-Danlos Overlap Syndrome and Neuroblastoma-Case Report and Review of Literature. *Genes* [Intenert] 2022 [Citado 6 de agosto 2023];13 (4):581. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35456387/>
- 35) Nghiem T, Louli J, Treherne S, Anderson C, Tsimicalis A, et al. Pain Experiences of Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta: An Integrative Review. *Clin J Pain* [Internet] 2017 [Citado 6 de agosto 2023] 33(3):271-280. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27258996/>
- 36) Botor, M., Fus-Kujawa, A., Uroczynska, M., Stepien, K. L., Galicka, A., Gawron, K., & Sieron, A. L. Osteogenesis Imperfecta: Current and Prospective Therapies. *Biomolecules* [Internet]. 2021 [Citado 21 de mayo 2023]; 11(10), 1493. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/biom11101493>
- 37) Lafuente P. Arriba A. Izquierdo S. Ferrer M. Medina M. Labarta J. Osteogenesis imperfecta. *Med Clinic* [Internet] 2020 [Citado 10 de agosto 2023]; 154(12): 512-518. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-osteogenesis-imperfecta-analisis-40-pacientes-S0025775320301305>

- 38) Prasad Pramod Dhage, Chaitanya Ajay Kulkarni. A rare case of osteogenesis imperfecta (OI): clinical image. *Pan African Medical Journal* [Internet] 2022 [Citado 6 de agosto 2023];41(9) Disponible en: <https://www.panafrican-med-journal.com/content/article/41/9/pdf/9.pdf>
- 39) Phillips CL, Jeong Y. Osteogenesis Imperfecta: Muscle-Bone Interactions when Bi-directionally Compromised. *Curr Osteoporos* [Internet] 2018 [Citado 6 de agosto 2023]; 16(4): 478-489. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29909596/>
- 40) Deguchi, M., Tsuji, S., Katsura, D., Kasahara, K., Kimura, F., & Murakami, T. Current Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Medicina (Kaunas, Lithuania)* [Internet] 2021 [Citado 21 de mayo 2023]; 57(5), 464. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/medicina57050464>
- 41) Fassier FR. Osteogenesis Imperfecta-Who Needs Rodding Surgery?. *Curr Osteoporos* [Internet] 2021 [Citado 6 de agosto 2023]; 19(3): 264-270. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33646506/>
- 42) Winnie L , Brendan L, Sandesh C , Lindsey N, Franco R, et al. Approach to the Patient: Pharmacological Therapies for Fracture Risk Reduction in Adults With Osteogenesis Imperfecta. *J Clin Endocrinol Metab* [Internet] 2023 [Citado 6 de agosto 2023]; 108(7):1787-1796. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36658750/>
- 43) Damian, L. O., Miclea, D., Vulturar, R., & Crăciun, A. Osteogenesis imperfecta and rheumatoid arthritis: connective issues. *Osteoporosis international : a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA* [Internet]. 2022 [Citado 21 de mayo 2023]; 33(10), 2237–2239. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00198-022-06530-8>
- 44) Ludwig K, C Seiltgens A, Ibbá, N, Saran, J, A Ouellet, et al. Craniocervical abnormalities in osteogenesis imperfecta type V. *Osteoporos Int* [Internet] 2022 [Citado 10 de agosto 2023];33(1):177-183. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34350492/>
- 45) Oded Rabau, Ahmad Essa, Yossi Smorgick, Yoram Anekstein, Kumar Abhishek, et al. Scoliosis in osteogenesis imperfecta: results of posterior spinal fusion in 39 patients. *Eur Spine J.* [Intenet] 2023[Citado 10 de agosto 2023]; 32(4):1146-1152. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36740607/>

- 46) Marini J, Forlino A, Bächinger H, Bishop N, Byers , et al. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primers* [Internet] 2017 [Citado 6 de agosto 2023]; 18(3): 17052. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28820180/>
- 47) Rapport M, Michael B, Cathleen R, Lena L , Ingunn W, Et al. The patient clinical journey and socioeconomic impact of osteogenesis imperfecta: a systematic scoping review. *Orphanet J Rare Dis.* [Internet] 2023[Citado 10 de agosto 2023]; 18(1):34. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36814274/>
- 48) Hill M, Jennifer Hammond, Mithila Sharmin, Celine Lewis, Mark Heathfield, et al. Living with osteogenesis imperfecta: A qualitative study exploring experiences and psychosocial impact from the perspective of patients, parents and professionals. *Disabil Health J.* [Internet] 2022[Citado 10 de agosto 2023];15(1):101168. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34266787/>
- 49) Sawamura K, Hiroshi K, Hiroshi K, Akiko H. Prognostic factors for mobility in children with osteogenesis imperfecta. *Medicine* [Internet] 2022 [Citado 6 de agosto 2023]; 101(36): p e 30521 Disponible en: https://journals.lww.com/md-journal/Fulltext/2022/09090/Prognostic_factors_for_mobility_in_children_with.71.aspx
- 50) Zhytnik, L, Kadri Simm, Andres Salumets, Maire Peters, Aare Märtson et al. Reproductive options for families at risk of Osteogenesis Imperfecta: a review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [Internet] 2020 [Citado 10 de agosto 2023];128(15) Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01404-w>



Universidad
Católica
de Cuenca

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Jessica Soraya García Zeas portadora de la cédula de ciudadanía N° **0107288276**. En calidad de autora y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación “**Intervenciones de enfermería en osteogénesis imperfecta**”, 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 trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **25 de octubre de 2023**

F:

Jessica Soraya García Zeas

C.I. 0107288276