



**UNIVERSIDAD DE VALLADOLID**

Facultad de Enfermería de Soria



Facultad de Enfermería de Soria

# **GRADO EN ENFERMERÍA**

Trabajo Fin de Grado

**¿Osteogénesis Imperfecta o maltrato infantil?**

Estudiante: Eduardo Plaza Lafuente

Tutelado por: Estela María Carnicero Gila

Soria, 30 de mayo de 2017

## RESUMEN

**Introducción.** La Osteogénesis Imperfecta (OI), es una patología de origen genético que produce un acusado descenso de la masa ósea en los pacientes que la padecen. Este hecho provoca fragilidad en los huesos que se traduce en un alto índice de fracturas por traumas accidentales, deformaciones óseas y baja estatura. Otras manifestaciones clínicas asociadas son: escleróticas azules/grises/oscuras, dentinogénesis imperfecta, sordera progresiva, laxitud ligamentosa, entre otras.

Los casos más leves de la enfermedad apenas presentan síntomas: no se consideran deformantes, los afectados alcanzan una estatura normal o ligeramente baja, sus escleróticas pueden ser azules y no suelen presentar dentinogénesis imperfecta. Si no existen antecedentes familiares, su diagnóstico resulta muy complicado y normalmente se detecta después de que el niño sufra fracturas recurrentes.

**Objetivos.** Conocer los síntomas y los procedimientos diagnósticos que ayudan a realizar una correcta valoración y diferenciación entre un caso de maltrato infantil y un caso de OI leve sin diagnosticar.

**Metodología.** Se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica en diferentes bases de datos y motores de búsqueda. Los artículos y documentos seleccionados están comprendidos entre el 2006-2017.

**Desarrollo del Tema/Discusión.** Las lesiones osteoarticulares y cutáneas que sufren los niños con OI de tipo leve no diagnosticada ante un trauma son, en algunos casos, similares a las que sufren los menores maltratados. Alrededor del 7% de los menores que acuden a los servicios sanitarios con signos de un posible maltrato tienen una respuesta médica subyacente que explica las lesiones, por lo que los profesionales sanitarios que los atienden deben realizar una anamnesis y una exploración física muy detallada para evitar un diagnóstico erróneo y activar los protocolos de actuación ante la sospecha de un caso de maltrato infantil.

**Conclusiones.** Debido a la dificultad que entraña realizar un correcto diagnóstico en los niños que sufren alguno de los tipos de OI leve, consideramos oportuno la elaboración por un grupo de expertos de una guía de práctica clínica que presente de forma clara cómo desarrollar en los Servicios de Urgencias la anamnesis, la exploración física y las entrevistas, así como las pruebas complementarias que se deberían realizar para confirmar o descartar una posible OI de tipo leve.

**Palabras clave:** “Osteogénesis Imperfecta”, “maltrato infantil”, “diagnóstico” y “protocolos”.



**Universidad de Valladolid**

**Facultad de Enfermería**

**Campus Universitario Duques de Soria**



## ÍNDICE

ÍNDICE.....	1
LISTADO DE ABREVIATURAS.....	2
1. INTRODUCCIÓN .....	3
1.1 TIPOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.....	3
1.2 DIAGNÓSTICO DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA .....	5
1.2.1 DIAGNÓSTICO PRENATAL.....	5
1.2.2 DIAGNÓSTICO POSTNATAL.....	5
2. JUSTIFICACIÓN.....	7
3. COMPETENCIAS.....	7
4. OBJETIVOS .....	7
5. METODOLOGÍA.....	8
6. DESARROLLO DEL TEMA.....	9
6.1 MALTRATO INFANTIL.....	9
6.2 OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA NO DIAGNOSTICADA .....	13
7. DISCUSIÓN.....	17
8. CONCLUSIONES .....	20
9. BIBLIOGRAFÍA .....	21
10. ANEXOS	
ANEXO I: Procedimiento de actuación según el ámbito de trabajo del profesional sanitario. Atención primaria	
ANEXO II: Procedimiento de actuación según el ámbito de trabajo del profesional sanitario. Atención hospitalaria	

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1: Clasificación genética de la OI .....	4
--	---

## **LISTADO DE ABREVIATURAS**

APACyL: Asociación de Pediatría de Atención Primaria de Castilla y León

OI: Osteogénesis Imperfecta

OIFE: Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta

ONU: Organización de las Naciones Unidas

RN: Recién nacidos

Sacyl: Sanidad de Castilla y León

SNM: Síndrome del Niño Maltratado

TAC: Tomografía Axial Computarizada

vs: Versus

## 1. INTRODUCCIÓN

La Osteogénesis Imperfecta (OI), también llamada Enfermedad de los Huesos de Cristal, es una patología incluida dentro de las denominadas displasias óseas, que engloba un conjunto de trastornos de origen genético que producen un acusado descenso de la masa ósea en los pacientes que la padecen. Este hecho provoca fragilidad en los huesos de severidad variable que, en los casos más graves, se traduce en un alto índice de fracturas sin necesidad de contusiones o golpes que las produzcan, deformaciones óseas y baja estatura. Estos desórdenes musculoesqueléticos vienen acompañados habitualmente de otra serie de manifestaciones clínicas, entre las que se encuentran: escleróticas azules/grises/oscuras, dentinogénesis imperfecta, sordera progresiva, laxitud ligamentosa, enfermedad pulmonar restrictiva y/o defectos cardiovasculares<sup>1,2</sup>.

Su prevalencia en la población mundial es de aproximadamente 1 caso por cada 15.000 recién nacidos (RN). Según la Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta (OIFE), en Europa hay cerca de 29000 personas que padecen OI, de los cuales, 3180 son españoles<sup>3</sup>.

### 1.1 TIPOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Aunque este tipo de enfermedades están descritas en la literatura desde mediados del siglo XIX, su clasificación por tipos no fue realizada hasta 1979. Ese año, Silience y cols<sup>4</sup> publicaron un estudio genético y epidemiológico sobre esta patología realizado en 124 pacientes de diferentes hospitales de Victoria (Australia). Una vez estudiados los datos, clasificaron a las OI en cuatro tipos atendiendo a diferentes presentaciones clínicas: gravedad de las fracturas óseas, tipo de deformidad corporal, color de la esclerótica, patrón genético y ausencia o presencia de defectos auditivos.

Esta clasificación se mantiene hoy en día aunque, desde entonces hasta ahora, se han descrito nuevos tipos de OI (Tabla 1).

En todos los tipos de OI donde se produce la muerte en periodo perinatal, los afectados presentan al nacer diferentes desórdenes musculoesqueléticos como fracturas múltiples en las costillas y en los huesos largos, deformidades acusadas, baja densidad ósea en la calota craneal y grave hipotonía, junto con variaciones de color en la esclerótica.

En los tipos no letales con síntomas severos, la patología es deformante progresiva fundamentalmente en la columna vertebral y en los huesos de las extremidades. La consecuencia directa es la baja estatura que alcanzan estos niños y es habitual que no puedan deambular. Sufren fracturas frecuentes incluso en el periodo prenatal. Es habitual que presenten alguna deformidad craneofacial como la cara triangular, macrocráneo, prognatismo relativo, maloclusión y/o dentinogénesis imperfecta.

Las OI no letales con síntomas moderados provocan que los pacientes tengan una estatura moderadamente baja, padezcan escoliosis leve/moderada, sus escleróticas pueden presentar variaciones de color o no y, en algunos tipos, es característica la dentinogénesis imperfecta.

Sólo existen dos tipos de OI cuyas manifestaciones clínicas son leves. No se considera deformante, los afectados alcanzan una estatura normal o ligeramente baja, sus escleróticas pueden ser azules y no suelen presentar dentinogénesis imperfecta<sup>1,2,5,6</sup>.

De los 17 tipos de OI descubiertas y tipificadas hasta la fecha, los más comunes (85-90%) son aquellos en los que las mutaciones se producen en los genes *COL1A1* o *COL1A2*, que codifican las cadenas Alpha1 y Alpha2 del colágeno tipo I. Estas mutaciones provocan defectos en la síntesis, estructura o procesamiento del colágeno. Los otros 13 genes afectados, en condiciones fisiológicas sintetizan una serie de proteínas muy implicadas en la correcta formación del colágeno, en la mineralización de los huesos o en el desarrollo de los osteoblastos. Como el colágeno tipo I es la proteína más abundante en los huesos, la dermis, los tendones, la dentina y la córnea, las personas afectadas sufren desórdenes musculoesqueléticos, oculares y/o errores en la dentinogénesis de distinta gravedad, dependiendo de la mutación<sup>6</sup>.

**Tabla 1: Clasificación genética de la OI (elaboración propia)<sup>2,5</sup>**

TIPO DE OI	TRANSMISIÓN	GEN MUTADO	GRAVEDAD DE LOS SÍNTOMAS
TIPO I	AD	<i>COL1A1</i>	Leve
TIPO II	AD	<i>COL1A1</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO III	AD	<i>COL1A2</i>	Moderada/severa
TIPO IV	AD	<i>COL1A2</i>	Moderada/Leve
TIPO V	AD	<i>IFITM5</i>	Moderada/severa
TIPO VI	AR	<i>SERPINF1</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO VII	AR	<i>CRTAP</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO VIII	AR	<i>LEPRE1</i>	Mortal en periodo postnatal (<5 años)
TIPO IX	AR	<i>PPIB</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO X	AR	<i>SERPINH1</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO XI	AR	<i>FKBP10</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO XII	AR	<i>BMP1</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO XIII	AR	<i>SP7</i>	Moderada/severa
TIPO XIV	AR	<i>TMEM38B</i>	Severa
TIPO XV	AR	<i>WNT1</i>	Severa
TIPO XVI	AR/AD	<i>CREB3L1</i>	Letal en periodo perinatal
TIPO XVII	AR	<i>SPARC</i>	Severa
TIPO XVIII	XR	<i>MBTPS2</i>	Moderada/severa en varones

AD: autosómico dominante; AR: autosómico recesivo, XR: ligado al sexo.

En la práctica clínica, se sigue manteniendo en muchos casos la clasificación hecha por Sillence y cols<sup>4</sup>, incluyendo todas las formas letales en el periodo perinatal dentro de las OI de Tipo II, las severas en las OI de Tipo III y las moderadas en las OI de Tipo IV.

## **1.2 DIAGNÓSTICO DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA**

La facilidad o la dificultad del diagnóstico de esta patología y el periodo de su detección (prenatal/postnatal) van a depender de múltiples factores: tipo de OI, gravedad de las manifestaciones clínicas en cada tipo, existencia o no de antecedentes familiares, edad del paciente y tipos y frecuencia de las fracturas óseas.

### **1.2.1 DIAGNÓSTICO PRENATAL**

En el caso de los pacientes que presentan una forma de OI letal en el periodo perinatal o con sintomatología severa, el diagnóstico es sencillo ya que puede detectarse en el periodo prenatal mediante ultrasonidos, sobre todo si el personal sanitario conoce la existencia de antecedentes familiares. En las ecografías realizadas durante el segundo semestre de gestación, es frecuente observar defectos en el cráneo, en la caja torácica, en la columna vertebral y/o en el fémur, así como formaciones callosas y mayor plasticidad ósea. En el caso de que los padres consideren la opción de una interrupción del embarazo, es aconsejable confirmar el diagnóstico mediante la realización de una tomografía axial computarizada (TAC) de dosis baja para obtener una reconstrucción tridimensional del esqueleto del feto<sup>7,8</sup>.

### **1.2.2 DIAGNÓSTICO POSTNATAL**

Cuando se trata de pacientes que sufren una OI de tipo moderado o leve, las pruebas diagnósticas prenatales no son útiles ya que, en la mayoría de los casos, no se observan deformidades ni fracturas óseas. Estas variantes tienen un mejor pronóstico que las descritas en el apartado anterior y, por tanto, mayor benignidad. Ocasionalmente, las ecografías pueden mostrar fracturas aisladas en los huesos largos pero nunca fracturas costales o las deformidades óseas referidas en las formas de OI severas o letales<sup>7,9</sup>.

Ante estos casos, la existencia o no de antecedentes familiares va a determinar en gran medida la prontitud del diagnóstico.

Si en la historia clínica del recién nacido consta la existencia de antecedentes familiares de OI, el personal sanitario del servicio de pediatría comenzará inmediatamente a realizar pruebas diagnósticas al lactante con el fin de confirmar o descartar un diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta ya que, en la mayoría de las familias, ésta se hereda en un patrón mendeliano autosómico dominante por lo que la herencia proviene directamente de un progenitor afectado. La probabilidad de herencia es del 50%, es decir, no todos los hijos de una persona afectada con OI van a heredar la enfermedad. Dichas pruebas diagnósticas son las siguientes<sup>10,11</sup>:

- Exploratorias: permiten detectar si las escleróticas son azules y si los percentiles corporales presentan alguna anomalía.
- Radiológicas: son imprescindibles para detectar osteopenia, arqueamiento de los huesos largos, fracturas (ocultas y fisarias), compresiones vertebrales y la presencia de huesos wormianos en las suturas craneales.

- Bioquímicas: se realiza un estudio electroforético del procolágeno tipo 1 sintetizado por fibroblastos de la dermis del lactante en cultivo "in vitro". Con esta prueba se determina si los niveles de colágeno tipo 1 son normales o deficientes.
- Genéticas: éstas se realizarán en el caso de que se conozca la variante causante de la enfermedad que padece el progenitor.

En el caso de que ni en la historia clínica del lactante ni en la de la madre se especifique la existencia de antecedentes familiares de la enfermedad, el diagnóstico de la misma se producirá en los meses o años posteriores al nacimiento. Hemos de recordar que las OI de Tipo I y algunas variantes de OI Tipo IV, son las formas más leves<sup>10</sup>:

- Presentan una leve fragilidad ósea por lo que las fracturas no son tan frecuentes como en el resto de las OI y, además, no suelen desarrollar deformidades en las extremidades. En caso de existir, son mínimas.
- No presentan otro tipo de deformidades corporales, craneales o faciales.
- La laxitud ligamentosa que poseen, les hace sufrir luxaciones de codo y hombro con más frecuencia que en niños sanos.
- El cambio de color en las escleróticas no se da en todos los casos y, además, tanto el color como la intensidad pueden variar con los años.
- La estatura puede ser normal o ligeramente más corta que los niños no afectados de su edad, pero siempre dentro de los percentiles establecidos.
- Suelen padecer de sordera progresiva, pero ésta no empieza a manifestarse hasta los 10 años de edad o más.
- Su piel no es tan fina como en otros tipos de OI y la aparición de hematomas al darse un golpe es similar a la de los niños sanos.
- No tienen tendencia al estreñimiento ni a la sudoración excesiva.
- No es habitual que presenten dentinogénesis imperfecta.

Por lo tanto, los niños que padecen una forma leve de OI son difíciles de diagnosticar. Los únicos síntomas que pueden resultar llamativos son una frecuencia más alta de lo habitual de fracturas en los huesos largos y que se producen mientras desarrollan actividades cotidianas, un mayor número de luxaciones y una coloración anormal de las escleróticas.

Un niño que padezca dicha enfermedad sin diagnosticar y que acuda en numerosas ocasiones al centro hospitalario con fracturas, puede hacer sospechar al personal sanitario de que se trate de un caso de maltrato infantil o negligencia, por lo que no deben inclinarse demasiado pronto hacia esta sospecha, sino que siempre deben pensar en buscar signos asociados que afloren una OI como bien pueden ser los síntomas anteriormente descritos. Se estima que el 7% de los niños que acuden con signos de posible abuso tienen una respuesta médica subyacente que explica las lesiones, por lo que el profesional ha de cerciorarse siempre antes de realizar un mal diagnóstico y esto puede solucionarse mediante las técnicas de análisis bioquímico y genético antes descritas y mediante la observación y el estudio de antecedentes familiares.<sup>12,13</sup>.



## **2. JUSTIFICACIÓN**

La Osteogénesis Imperfecta o Enfermedad de los Huesos de Cristal es una patología de origen genético que cursa con diferente sintomatología dependiendo del gen mutado y de la localización de la misma. Es de las consideradas enfermedades raras y, en España, hay más de 3000 casos diagnosticados.

El abordaje de este tema se podía realizar desde dos puntos de vista diferente. El primero era el estudio de la patología y los cuidados enfermeros que requerían los pacientes afectados; el segundo, la dificultad de diagnóstico que presentan los casos que cursan con una Osteogénesis Imperfecta de tipo leve y que en ocasiones se confunden con casos de maltrato infantil.

Iniciamos la búsqueda de datos para ambos tipos de trabajo. Enseguida nos dimos cuenta de que para el primer tipo de trabajo había bastante información pero, a nivel nacional, relativamente poca para el segundo abordaje. Por ello, decidimos hacer una búsqueda exhaustiva tanto de la Osteogénesis Imperfecta con sintomatología leve como del maltrato infantil y de los artículos o documentos que trataran ambos temas. Con ello pretendemos conocer el estado actual del tema tanto a nivel nacional como internacional.

## **3. COMPETENCIAS**

TRANSVERSALES: C.T.2: Capacidad para aplicar el razonamiento crítico; C.T.3: Capacidad de análisis y síntesis; C.T.9: Capacidad para trabajar en base a criterios de calidad; C.T.13: Capacidad de aprender; C.T.18: Capacidad para demostrar habilidades de investigación; C.T.19: Capacidad para desarrollar habilidades de gestión de la información.

ESPECÍFICAS: Capacidad de integrar las competencias adquiridas en las materias que componen el Plan de Estudios del Título de Grado en Enfermería en el diseño, planificación, presentación y defensa de la resolución de un problema o situación de salud determinada.

## **4. OBJETIVOS**

Los objetivos que nos planteamos en este trabajo fueron los siguientes:

Objetivo general:

- Conocer los síntomas y los procedimientos diagnósticos que ayudan a realizar una correcta valoración y diferenciación entre un caso de maltrato infantil y un caso de Osteogénesis Imperfecta leve sin diagnosticar.

Objetivos específicos:

- Conocer los signos y síntomas de una Osteogénesis Imperfecta leve, reconocer los tipos de fracturas óseas que sufren estos niños y averiguar las principales técnicas de diagnóstico actuales.
- Estudiar los diferentes tipos de maltrato infantil, reconocer los tipos de fracturas más frecuentes que presentan los menores maltratados físicamente y conocer los protocolos de actuación en nuestra Comunidad Autónoma.

## 5. METODOLOGÍA

La consecución de los objetivos, previamente planteados, se ha llevado a cabo mediante una profunda revisión bibliográfica de la literatura existente hasta la fecha sobre el tema a tratar en esta memoria. La búsqueda de la información necesaria se realizó tanto en internet como en libros de texto encontrados en la Biblioteca del Campus de Soria, en el periodo comprendido desde noviembre de 2016 a mayo de 2017.

En la búsqueda on-line se utilizaron los recursos que ofrece la biblioteca de la Universidad de Valladolid y otros motores de búsqueda y bases de datos. De toda la oferta disponible, nos centramos en la utilización de: Google Académico, Índice Médico Español, Scopus, PubMed, Elsevier, EbscoEDS, Dialnet, SciELO, CUIDEN, Cochrane Library Plus, NNNconsult, y ScienceDirect, encontrando artículos relacionados con el tema en Google Académico, Índice Médico Español, Scopus, PubMed, Elsevier, Dialnet, SciELO y ScienceDirect. Otras fuentes de información utilizadas fueron las páginas webs de organismos oficiales españoles e internacionales (Junta de Castilla y León, Gobierno de Aragón, Junta de Andalucía, Ministerio de Salud Pública de Ecuador, ONU), páginas webs de sociedades, asociaciones y fundaciones (Sociedad Española de Pediatría Social, Osteogenesis Imperfecta Foundation, Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta), del Portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), del Portal de personas con discapacidad (Discpnet), del National Institutes of Health y de la Base de datos de enfermedades humanas (MalaCards).

Para realizar la búsqueda on-line se emplearon como palabras clave: “Osteogénesis Imperfecta”, “maltrato infantil”, “diagnóstico” y “protocolos” y la combinación de dos o más de ellas mediante los operadores booleanos “AND” & “OR”. Posteriormente, se amplió utilizando estas palabras clave, solas o combinadas, en otros idiomas.

Se comenzó la búsqueda de manera general con las palabras clave anteriormente especificadas, seleccionando artículos, monografías y libros electrónicos publicados en cualquier año para aumentar los conocimientos. Se obtuvo mucha información general acerca de la OI y del maltrato infantil, obteniendo resultados satisfactorios. Tras una primera lectura de estos documentos, se añadieron nuevas palabras clave, como fueron “prevención”, “urgencias”, “fracturas” y “conducta” obteniendo un gran volumen de información. Tras la lectura de los resúmenes de todos los artículos se seleccionaron aquellos que cumplían los criterios de inclusión y fueran relevantes para la realización del trabajo con el objetivo de hacer una lectura detenida de toda la información.

Los **criterios de inclusión** establecidos fueron: documentos publicados en los últimos 11 años (2006-2017); publicaciones anteriores a 2007, siempre que fueran relevantes para el tema y/o de gran relevancia científica; obtención de texto completo.

De los 170 documentos revisados electrónicos y en papel, se seleccionaron finalmente para la realización de este trabajo 36, de los cuales 19 fueron artículos científicos, 9 monografías, manuales, protocolos o guías de práctica clínica y 8 documentos de páginas web oficiales de instituciones internacionales o asociaciones.

## **6. DESARROLLO DEL TEMA**

La mayoría de los niños de todo el mundo se caracterizan por ser inquietos, alegres y juguetones. Les encanta saltar, correr, montar en bici, subirse a los sitios más insospechados, hacer deportes de todo tipo, etc. Los progenitores o cuidadores de estos niños suelen estar pendientes de las actividades que realizan dentro y fuera de casa. Pero la atención prestada no siempre es suficiente y los niños sufren accidentes y caídas que, en ocasiones, provocan fracturas óseas (trauma accidental). Epidemiológicamente hablando, estas fracturas se producen cuando realizan actividades deportivas (31%) y actividades al aire libre (25%), y por accidentes ocurridos en el ámbito escolar (13%) o en la vía pública (12%). Por el carácter y el tipo de actividades que realizan, sufren más fracturas los niños (66%) que las niñas (34%). Ante tal circunstancia, los progenitores o cuidadores del infante, acudirán al servicio de urgencias sanitarias más cercano para su tratamiento<sup>11</sup>.

Pero no todos los traumas infantiles son accidentales ya que pueden ser debidos a una negligencia grave por parte de los progenitores/cuidadores, al maltrato infantil o a que el niño sufra algún tipo de patología de las denominadas displasias óseas. En cualquiera de estos casos, la frecuencia de fracturas es muy superior a la de los niños no incluidos en estos tres grupos poblacionales. Cuando el personal sanitario que atiende a estos niños se percata del alto número de visitas al servicio de urgencias que consta en su historia clínica, ha de sospechar que estos traumatismos no son accidentales y actuar de manera responsable.

Las enfermedades genéticas que afectan al correcto desarrollo del tejido óseo y cartilaginoso se engloban dentro de las denominadas “enfermedades raras” y tienen una prevalencia de un caso por cada 1000 habitantes. Dentro del grupo de las displasias óseas o esqueléticas, la Osteogénesis Imperfecta es una de las más frecuentes con una incidencia calculada de 1:20.000 RN vivos<sup>14</sup>. Entre el 80-90% de las OI están causadas por mutaciones producidas en el gen que codifica para el colágeno tipo 1 y, de todas ellas, la más frecuente (50-60%) es la OI de Tipo I<sup>15</sup>. Debido a que el 7% de las fracturas no accidentales diagnosticadas en los servicios de urgencias son atribuibles a una causa médica subyacente que explique el traumatismo<sup>13</sup>, creemos necesaria una formación específica y especializada de los profesionales sanitarios de las secciones de traumatología y pediatría de los servicios de urgencias hospitalarias encaminada al conocimiento de las diferencias y semejanzas que presentan los traumatismos no accidentales infantiles provocados por maltrato/negligencia o por causas médicas subyacentes.

Por ello, a continuación expondremos las características específicas que presentan los niños maltratados vs las características propias de los niños que sufren una OI leve no diagnosticada, que acuden a los servicios de urgencias por fracturas óseas recurrentes.

### **6.1 MALTRATO INFANTIL**

Según dictaminó la Asamblea de las Naciones Unidas en el Artículo 19 de la Convención sobre los Derechos del Niño en 1989<sup>16</sup>, la violencia o maltrato infantil se define como “toda forma de perjuicio o abuso físico o mental, descuido o trato negligente, malos

tratos o explotación, incluido el abuso sexual, mientras el niño se encuentre bajo la custodia de los padres, de un representante legal o de cualquier otra persona que lo tenga a su cargo”.

Basándose en esta definición, en 2013 la Sociedad Española de Pediatría Social publicó un Manual de Pediatría Social; en su capítulo 11, define y estudia los tipos de maltrato infantil y los protocolos de actuación a realizar en cada caso<sup>17</sup>:

- “Maltrato físico: cualquier acción no accidental que provoque daño físico y/o enfermedad en el niño/a, o le coloque en grave riesgo de padecerlo.
- Negligencia: desatención constante de las necesidades físicas (alimentación, vestido, higiene, cuidados médico-sanitarios) y de la protección y vigilancia de situaciones peligrosas y exposición reiterada a situaciones de accidentalidad.
- Maltrato psicológico o emocional: hostilidad verbal crónica (insulto, burla, desprecio, crítica, amenaza de abandono) y bloqueo constante de las iniciativas de interacción infantiles (desde la evitación, hasta el encierro o confinamiento).
- Abuso sexual: cuando una persona adulta se involucra en actividades con menores, cuyo fin es excitar o excitarse sexualmente. Puede ser una persona adulta u otro menor con diferencia de edad, cinco años en la infancia y diez años a partir de la adolescencia. Las lesiones físicas son poco frecuentes: las encontraremos sólo en un 5% de los casos. Si hay revelación de abuso por parte de un niño o niña en un 95% es cierto. Tenemos que creer al menor.
- Síndrome de Munchausen “por poderes”: como forma de Maltrato físico debido a la inducción o simulación de síntomas, casi siempre evocadores de patologías graves, se sospechará ante: a) Síntomas y signos que no se explican por los cuadros clínicos y pruebas habituales. Se tiene la impresión de estar ante un caso insólito. b) Síntomas y signos que “sólo ve” la persona que cuida del menor o que sólo aparecen cuando el menor está en el domicilio o camino del centro sanitario. c) Demanda excesiva de pruebas complementarias sin base clínica y sin preocupación por las consecuencias de éstas para el niño/a. d) No confundir con progenitores demandantes que están preocupados por lo que le ocurre a su hijo/a o con el “Dr. Shopping” que acuden al pediatra como quién va de compras sin necesitarlo. Consumismo sanitario.
- Maltrato institucional: 1) Síndrome del peloteo con derivaciones interprofesionales no adecuadas y poco resolutivas. 2) Efectos yatrogénicos de intervenciones de protección tardías, intempestivas o inadecuadas. 3) Víctimización secundaria, con intervenciones innecesarias de varios servicios. 4) Insuficiencia e inadecuación de los recursos terapéuticos para los menores”.

Los casos detectados y notificados a las autoridades son muy inferiores a los casos reales, estimándose esta cifra en un 15%. De los datos registrados y analizados se extrae la conclusión de que la mitad de ellos corresponde a casos de negligencia, una cuarta parte a niños que sufren maltrato psicológico, un 11% se relacionan con menores maltratados físicamente y el 6% restante a casos de abuso sexual.

En este apartado nos vamos a centrar en las características de las lesiones que presenta un niño que sufre maltrato físico o el Síndrome del niño maltratado (SNM); incidiremos en el tipo y localización de las fracturas óseas ya que el resto de las manifestaciones clínicas que presenta un niño maltratado no aparecen en los que sufren de OI leve<sup>11,19-21</sup>:

- Lesiones cutáneas: se trata de hematomas, contusiones, equimosis, heridas inciso-contusas, laceraciones, erosiones, pinchazos, cicatrices, quemaduras, escaldaduras, mordeduras y alopecia traumática; éstas se localizan en zonas centrales como los glúteos, las zonas proximales de brazos y piernas, las mejillas y las orejas.
- Lesiones orgánicas internas: se engloban una amplia variedad de lesiones intracraneales, oculares, óticas, viscerales y torácicas.
- Lesiones osteoarticulares: este tipo de lesiones en los niños maltratados son muy variadas, se producen tanto en las articulaciones (luxaciones) como en los huesos y están frecuentemente asociadas a lesiones cutáneas e internas. Las fracturas son múltiples y/o bilaterales y se encuentran en diferentes estadios evolutivos de consolidación debido a la frecuencia con la que se dan. El tipo y la localización de las fracturas son muy características en el maltrato infantil:
  - Fracturas costales: son lesiones típicas. Éstas son de localización posterior, múltiples y su aspecto sugiere que se han producido en fechas distintas.
  - Fracturas craneales, asociadas habitualmente a las costales.
  - Fracturas escapulares, claviculares y/o esternales.
  - Fracturas nasales y/o mandibulares.
  - Fracturas vertebrales, localizadas tanto en las apófisis espinosas como en los cuerpos.
  - Fracturas metafisarias de las denominadas en “asa de balde” o “astilladas”.
  - Fracturas epifisarias con desplazamiento o desprendimiento.
  - Fracturas diafisarias. Éstas se producen en la parte central de los huesos largos y son de diferentes tipos: en espiral, transversas u oblicuas. Por orden de prevalencia, este tipo de fracturas afectan principalmente a húmero, seguido de tibia, fémur, radio, cúbito y peroné.

Cuando un niño llega al servicio de urgencias debemos iniciar la anamnesis desnudando al menor completamente y hacer un control de peso y talla. Posteriormente, hemos de anotar las condiciones nutricionales e higiénicas en las que se encuentra y el aspecto de su vestimenta. La exploración física que los traumatólogos infantiles realizan a estos niños ha de ser cautelosa evitando exploraciones innecesarias centrándose, inicialmente, en la palpación de la zona costal y las extremidades en busca de fracturas o contusiones. Es conveniente realizar fotografías de los hallazgos. Como pruebas complementarias, se realizan análisis sanguíneo y de orina, radiografías simples para valorar fracturas, una prueba de escáner óseo isotópico si las radiografías son poco concluyentes, un TAC que ayude a valorar

la existencia de hematoma subdural u otras lesiones intracraneales, una prueba de fondo de ojo en los menores de 3 años para descartar posibles hemorragias retinianas y un examen de tóxicos y medicamentos si los síntomas fueran inexplicados<sup>11,17,19,21</sup>.

Los profesionales sanitarios no sólo debemos fijarnos en las secuelas físicas de este gran problema social que es el maltrato infantil. Es necesario estar atento a la actitud tanto del menor como a la de sus progenitores o cuidadores ya que las lesiones físicas que presenta el niño pueden revestir diferentes niveles de gravedad. Si son leves, no suelen necesitar atención médica y la sintomatología psicosocial del menor debe ser detectada por el personal de pediatría del centro de salud y en el ámbito escolar. Si son de carácter moderado/grave, las lesiones sí son tratadas en los servicios de urgencias y la única diferencia entre ambas es la frecuencia de estas visitas<sup>19,22</sup>.

La anamnesis realizada por los profesionales sanitarios en los servicios de urgencias es una de las herramientas más importantes para valorar el posible maltrato. Con ella se obtienen los antecedentes necesarios del niño y de quienes lo cuidan. La entrevista con los responsables del menor y con el niño se ha de hacer por separado y en privado.

Si las condiciones físicas del menor lo permiten, la entrevista ha de hacerse en unas condiciones que permitan establecer un clima de confianza con él para que pueda explicar el cómo, el cuándo, el dónde y el por qué de su accidente. El personal sanitario ha de tener una actitud de escucha y es muy importante que transcriba literalmente las palabras utilizadas por el niño<sup>17</sup>. En estas entrevistas con el niño maltratado hemos de estar muy atentos a la actitud y a la relación que tiene con sus responsables ya que son muy características<sup>22-24</sup>:

- Suelen sentirse reticentes y cautelosos al contacto físico con sus padres y otros adultos y tiene miedo de ir con ellos. En ocasiones, sobre todo si el menor ya tiene cierta edad, dan testimonio de que sus padres u otro familiar le han causado alguna lesión. Pero la mayoría de las veces, tienden a esconder la agresión o bien dan respuestas evasivas o incoherentes.
- Poseen baja autoestima, se sienten culpables, creen merecer las agresiones y no esperan ser consolados en situaciones de angustia ya que se sienten rechazados y no queridos. Todo esto conlleva numerosos problemas de relación y dificultad de adaptación con otros niños en situaciones cotidianas, y suelen tener problemas en la escuela (absentismo y fracaso escolar). Son pasivos, retraídos, tímidos, asustadizos y solitarios; tienden al aislamiento y dan sensación de indiferencia y apatía.
- Siempre están alerta ante posibles peligros.
- Cursan estrés emocional no justificado y ansiedad, suelen tener problemas de sueño, muchas veces intentan autolesionarse y, en ciertos casos, pueden presentar trastornos de la conducta alimentaria como anorexia.
- Pueden cursar con conductas extremas como agresividad, rechazo o miedo; en casos concretos pueden llegar a fugarse de casa, a cometer actos vandálicos e incluso a abusar de drogas y/o de alcohol.

- Es habitual que presenten otro tipo de conductas como una fácil adaptación a ser internado en centros sanitarios, escolares o de protección.

La entrevista con los responsables ha de hacerse con objetividad, manteniendo la calma y utilizando un lenguaje comprensible. Nunca se deben dirigir las respuestas ni juzgar. Es muy importante asegurarles la confidencialidad<sup>17</sup>. En estas entrevistas hemos de estar muy atentos a la actitud y a la relación que tienen con el niño ya que presentan unas características muy definidas<sup>22-24</sup>:

- Suelen tardar en acudir al centro hospitalario para valorar las lesiones y no explican de forma convincente y coherente la causa de las heridas o lesiones producidas en el menor ya que suelen explicar que el traumatismo ha sido consecuencia de un accidente cotidiano o que la lesión ha sido autoinfligida. Otra variante es que el motivo de la consulta no coincida con el resultado de la exploración médica. En ambos casos, es frecuente que les cueste dar su consentimiento para la realización de pruebas diagnósticas.
- Cuando se habla con ellos, echan la culpa a otros de las agresiones (hermanos mayores u otros niños) o no dan a conocer la identidad de la persona maltratadora.
- Perciben al niño de forma negativa y desprenden una aparente despreocupación por el menor.
- En la historia clínica del niño, se puede observar que cambian continuamente de médico o pediatra.
- En la entrevista se puede descubrir que, en muchas ocasiones, la persona maltratadora ha sido objeto de maltrato en su infancia.
- No es infrecuente que estas personas abusen de drogas/alcohol y que haya dificultades en la pareja.

Si después de la exploración física del niño y de las entrevistas al menor y a sus cuidadores el personal sanitario tiene la sospecha de encontrarse ante un caso de maltrato infantil, es necesario iniciar una serie de procedimientos y actuaciones. En nuestra Comunidad Autónoma, la Asociación de Pediatría de Atención Primaria de Castilla y León (APACyL) junto con la Gerencia de Salud de la Junta de Castilla y León y el Sacyl publicaron en agosto de 2016 el “Protocolo Sanitario de Actuación ante la sospecha de maltrato interfamiliar en la infancia y adolescencia”<sup>23</sup>. Según indica su prólogo “este protocolo tiene una orientación eminentemente práctica, y pretende facilitar a los profesionales la identificación de casos, su valoración, la notificación ante un caso o la sospecha del mismo, y establecer los procedimientos de actuación y coordinación tanto en el ámbito de los servicios sociales como en el sanitario”. En los anexos I y II, se esquematizan los procedimientos de actuación en Atención Primaria y en Atención Hospitalaria, respectivamente.

## **6.2 OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA NO DIAGNOSTICADA**

Como se comentó con anterioridad, la Osteogénesis Imperfecta es una patología que engloba un conjunto de trastornos de origen genético que producen un acusado descenso de

la masa ósea de los pacientes que la padecen. Existen diferentes tipos que presentan una gran variabilidad en cuanto a síntomas y gravedad de los mismos. De todos ellos, la OI de tipo I y la OI silenciosa de tipo IV son las formas más leves y las más frecuentes (50% de los afectados), y sus manifestaciones clínicas son difíciles de detectar si la enfermedad no ha sido diagnosticada.

En este apartado nos vamos a centrar en las características de las lesiones que presenta un niño que sufre una OI leve y que acude a un servicio de urgencias, especificando el dónde, el cuándo, el cómo y el porqué de las mismas<sup>7,11,21,25</sup>:

- Lesiones cutáneas: pueden presentar hematomas. Su aparición es frecuente debido a que suelen presentar una piel más fina de lo normal y mayor fragilidad capilar. Cualquier tropiezo o golpe contra un objeto las puede causar.
- Lesiones osteoarticulares: este tipo de lesiones son variadas y se producen tanto en las articulaciones como en los huesos. La hiperlaxitud ligamentosa que suelen presentar les hace sufrir esguinces y luxaciones articulares recurrentes. Las fracturas generalmente se producen en los huesos largos, pero también pueden verse en las costillas y en la columna vertebral. Suelen darse después del 1º año de vida cuando el niño aumenta su movilidad, y disminuyen después de la pubertad. La mayoría de las fracturas son diafisarias y menos frecuentemente epifisarias, costales y vertebrales. Se encuentran en diferentes estadios evolutivos de consolidación debido a la frecuencia con la que se dan. El tipo y la localización de las fracturas son muy características:
  - Fracturas diafisarias. Éstas se producen en la parte central de los huesos largos (fémur, húmero, tibia y peroné) y se caracterizan por ser de tipo transversal con deformidad angular. Ello es debido a que sus diáfisis suelen ser más delgadas de lo habitual ya que, microscópicamente, se observa que el tejido óseo compacto o cortical es más delgado y poroso. Pueden ser completas o incompletas, con o sin desplazamiento.
  - Fracturas epifisarias. Son muy raras, pero de producirse, se localizan en el cuello femoral, sin desplazamiento, y debido a un traumatismo poco importante.
  - Fracturas costales. La morfología y localización de este tipo de fracturas es generalmente en la zona anterolateral y a nivel central de la parrilla costal, normalmente producidas por compresión.
  - Fracturas vertebrales. Son habituales. Se producen por compresión en la región lumbar, a nivel de la 5ª vértebra lumbar. La más frecuente es la espondilolisis, donde el arco posterior se separa del cuerpo vertebral. En ocasiones, el cuerpo de L5 se desplaza anteriormente, provocando una espondilolistesis. Se pueden presentar a todas las edades pero son más frecuentes en la pubertad.

Los niños que padecen una OI de tipo leve, no suelen sufrir fracturas hasta que empiezan a gatear o a deambular. Los golpes y caídas durante este periodo de aprendizaje son muy habituales y, en estos niños, constituyen un factor de riesgo para las fracturas. Si se produjeran en el periodo de lactancia serían debidos a una manipulación del lactante incorrecta o brusca.



En los casos en que la OI leve ya ha sido diagnosticada, normalmente por existir antecedentes familiares, los padres o cuidadores saben que el trato y la manipulación de estos niños ha de ser especial<sup>10,25</sup>:

- Lactantes: el manejo se ha de realizar con movimientos lentos y suaves; nunca hay que cogerlos por debajo de las axilas o a la altura de la caja torácica; durante el cambio del pañal se ha de levantar al niño por las nalgas con la mano abierta, no por los tobillos; en el proceso del cambio de ropa, se ha de tener mucho cuidado con las extremidades ya que no se pueden hacer estiramientos ni torsiones bruscas; como los huesos craneales son más blandos de lo normal, los cambios posicionales en la cuna y en los asientos deben ser frecuentes para evitar el aplanamiento de la cabeza; etc.
- Preescolares: además de continuar con el manejo expuesto en lactantes, se ha de acondicionar el domicilio (evitar alfombras y despejar el hogar de mobiliario auxiliar) y vigilar el estado de los espacios recreativos. La actividad física dirigida es esencial en estos niños para el fortalecimiento muscular. El uso de protectores durante el periodo de aprendizaje de la deambulación es fundamental para evitar, en la medida de lo posible, las fracturas.

Pero si los padres o cuidadores desconocen que el menor padece la enfermedad, estas precauciones no se aplican. Cuando ya ha sufrido alguna fractura, los padres se vuelven mucho más cuidadosos llegando al extremo de ser sobreprotectores, impidiendo un desarrollo motor normal a su hijo. Esta sobreprotección les hace recelar de otras personas (adultos y niños) provocando un cierto aislamiento del niño con las personas de su entorno. Con el tiempo, estos miedos los transmiten a su hijo haciéndole desconfiado y miedoso<sup>26</sup>.

Como en el apartado anterior, estos niños visitan los servicios de urgencia con cierta asiduidad debido a la frecuencia de sus fracturas. Cuando los profesionales sanitarios que los atienden detectan en la historia clínica del menor este hecho, inmediatamente suelen sospechar de un caso de maltrato infantil. Los procedimientos y actuaciones que se llevan a cabo son, evidentemente, los mismos que los relatados en el apartado anterior. El Portal de las Personas con Discapacidad (Discapnet)<sup>26</sup> advierte: “debido a la alta conciencia social que existe con respecto al maltrato infantil, no es raro que a los padres de niños afectados por la enfermedad los consideren, equivocadamente, sospechosos de este crimen. La preocupación principal del médico es el bienestar completo de su hijo y el conocimiento sobre la Osteogénesis Imperfecta no está tan extendido como sería deseable”. Y no son los únicos que lanzan esta advertencia<sup>1,7,11,13,25</sup>. El personal sanitario que atiende a estos niños debería ampliar los aspectos estudiados en la anamnesis, en la exploración física y en las entrevistas con el fin de detectar otras posibles causas subyacentes de las fracturas:

- Anamnesis. El control de peso y talla debe ser especialmente riguroso ya que alguno de estos niños presenta unos percentiles ligeramente inferiores a la media. Su vestimenta y condiciones higiénicas son correctas y su estado nutricional es bueno<sup>10,25</sup>.
- Exploración física. Los hematomas que pueda presentar se ubican habitualmente en las extremidades debido a los golpes contra objetos o a caídas. El tipo y la localización de las fracturas son diferentes a las producidas en los casos de maltrato infantil,

aunque en las radiografías se pueden detectar cicatrices de fracturas anteriores no diagnosticadas. Se debe prestar especial atención al color de las escleróticas ya que, la mitad de estos niños, presentan una coloración azulada; al aspecto de la piel, puesto que es ligeramente más fina que la de los niños no enfermos; si el niño no es lactante, se debe revisar el estado y el color de las piezas dentales debido a que alguno de los afectados presenta dentinogénesis imperfecta<sup>10,12</sup>.

- Entrevista a los menores. Cuando se entrevista a los niños, éstos suelen presentar ciertas características similares a los del maltrato infantil, pero provocados por causas muy diferentes: la sobreprotección paterna. El miedo a nuevas fracturas hacen que el comportamiento de los padres no sea el habitual e infunden sus propios miedos a su hijo por lo que estos niños tienden a ser muy cautelosos al realizar cualquier actividad, sienten miedo al ser tocados por lo que prefieren que nadie lo haga, sienten recelo de cualquier persona fuera del ámbito familiar lo que les hace aislarse y sienten ansiedad cuando se encuentran entre una multitud. Todas estas circunstancias hacen que estos niños tengan predisposición a la depresión<sup>10,26</sup>.
- Entrevista a los responsables. De la entrevista tipificada para maltrato infantil a los padres/cuidadores, se obtiene unos parámetros de comportamiento muy diferentes a los de una persona maltratadora ya que al principio de la consulta, se sienten recelosos y actúan con miedo al movilizar al menor. Se detecta que tienen sentimientos de culpabilidad por las fracturas de su hijo; sienten la necesidad de sobreproteger a su hijo a la vez que quieren que éste sea independiente y buscan la máxima comodidad del menor así como el colegio que mejor se adapte a sus necesidades. En estos casos, se hace necesario interesarse por los antecedentes familiares del niño, preguntando si alguno de ellos o sus familiares ha sufrido un número alto de fracturas durante su infancia, leves deformidades en la columna vertebral, hipoacusia en la edad adulta, problemas dentales, color anormal de las escleróticas y estatura por debajo de la media<sup>12,15</sup>. Los antecedentes familiares no siempre son útiles ya que las mutaciones espontáneas aparecen en el 60% de los casos con estos tipos de OI<sup>29</sup>.
- Pruebas complementarias. Si los resultados de la anamnesis, la exploración física y las entrevistas hacen dudar al personal sanitario de un posible maltrato infantil, las pruebas complementarias pueden ser determinantes para el diagnóstico<sup>10,11,27,28,30</sup>:
  - Radiografías craneales: pueden detectar la presencia de huesos wormianos.
  - Pruebas bioquímicas: con estas técnicas es posible detectar la cantidad y la calidad del procolágeno tipo 1. Los niños que padecen OI de tipo I sintetizan la molécula sin defectos, pero la cantidad detectada por electroforesis se reduce, en muchos de los casos, a la mitad. Los menores con OI tipo IV silenciosa presentan, habitualmente, defectos en las cadenas moleculares.
  - Pruebas genéticas: si las pruebas bioquímicas no son concluyentes para el diagnóstico de osteogénesis imperfecta, se realiza un análisis de la expresión del gen *COL1A1*, que permitirá un diagnóstico certero de la enfermedad en el 90% de los casos.

Si después de la exploración física del niño, de las entrevistas al menor y a sus cuidadores y de las pruebas complementarias se diagnostica Osteogénesis Imperfecta, es necesario implicar a un equipo multidisciplinar que haga el seguimiento del menor y que atienda y asesore a los padres sobre el cuidado de un niño con estas características<sup>10,25,31</sup>.

## 7. DISCUSIÓN

Para ilustrar la dificultad que presenta realizar un buen diagnóstico en caso de niños pequeños con fracturas recurrentes, vamos a hacer referencia al artículo que Paterson y McAllion<sup>32</sup> publicaron en 1989. En él, analizan el diagnóstico erróneo de lesión no accidental en pacientes que con posterioridad obtuvieron un diagnóstico de OI. De 802 casos, 111 fueron dudosos y, 15 de ellos, recibieron un diagnóstico de malos tratos y los padres tuvieron que afrontar procedimientos legales. El caso más grave, fue el de unos padres a los que les retiraron la custodia de su hijo de 10 meses durante tres años y medio y estuvo a punto de ser adoptado por los padres de acogida. Pero, durante esos años, el niño sufrió nuevas fracturas inexplicables y al final fue diagnosticado correctamente.

En alguno de esos 15 casos, el diagnóstico erróneo fue debido a una negligencia médica ya que no se buscaron los antecedentes familiares, no se exploraron correctamente las escleróticas de los niños, no se detectó un exceso de huesos wormianos y/o no se diagnosticó la dentinogénesis imperfecta que presentaba el menor. En el caso de la retirada de custodia, el diagnóstico era realmente difícil. Había sufrido dos fracturas pero las radiografías mostraban una densidad ósea normal, no existían antecedentes familiares y su dentición y sus escleróticas no presentaban anomalías. El único dato era que, al observar las radiografías, se detectaba un moderado incremento de huesos wormianos.

Este artículo nos impactó mucho y decidimos realizar una revisión sistematizada de artículos, para conocer el alcance de este gran problema. Para ello, iniciamos la búsqueda en PubMed utilizando la combinación de las palabras clave “Osteogenesis Imperfecta” and “child abuse”. Se obtuvieron 102 resultados. Una vez analizados los títulos y los resúmenes, redujimos la lista a 44, comprendidos entre los años 1983 y 2016. En todos ellos se analizaban casos de niños diagnosticados erróneamente como “maltrato infantil” o revisiones del tema. Sorprendentemente, en esta búsqueda sólo se obtuvieron dos artículos que trataban este tema en España<sup>33,34</sup>. Con el fin de encontrar más referencias que aportaran más datos del tema en el ámbito nacional, se hizo otra búsqueda en el Índice Médico Español, Dialnet, SciELO, Google académico y Scopus utilizando las combinaciones de las palabras clave “Osteogénesis Imperfecta” and “malos tratos” y “Osteogénesis Imperfecta” and “maltrato infantil”. Sólo obtuvimos un resultado (Scopus), al que no tuvimos acceso<sup>35</sup>.

De esta búsqueda combinada, llegamos a la conclusión de que el tema preocupa mucho a los profesionales sanitarios de otros países, sobre todo en Estados Unidos. En cambio, en España, las escasas publicaciones nos hacen pensar que nuestro personal sanitario no tiene la formación suficiente para distinguir los casos de niños con OI leve no diagnosticada que acuden a los servicios de urgencias con fracturas recurrentes, de los casos de traumatismo no accidental.

Haciendo un barrido por las páginas web oficiales de las Comunidades Autónomas Españolas, detectamos un enorme interés en todas ellas por el tema del maltrato o abuso

infantil (tres de ellas referenciadas en esta memoria<sup>21-23</sup>), pero ni en estas webs ni en las del Gobierno de España se encuentran guías clínicas de la Osteogénesis Imperfecta, como ocurre en otros países<sup>10,24</sup>.

Los profesionales sanitarios interesados en conocer las características especiales de ambos tipos de menores, pueden encontrar bastante información en páginas web de organismos o instituciones internacionales de reconocido prestigio como Orphanet<sup>1,12</sup>, Osteogenesis Imperfecta Foundation<sup>13,15</sup>, Discapnet<sup>25</sup> y National Institutes of Health<sup>30</sup>, entre otras. En todas ellas se hace un análisis de ambos tipos de situaciones, incidiendo en la necesidad de conocer esta enfermedad y no confundir sus lesiones con las producidas en los casos de maltrato infantil. Otra de las fuentes que pueden utilizar son las bases de datos y los motores de búsqueda para la localización de artículos en revistas pediátricas, radiológicas, genéticas, de traumatología o de medicina general, monografías, libros electrónicos y guías de práctica clínica.

En esta memoria hemos abordado el tema de la Osteogénesis Imperfecta estudiando su clasificación genética y clínica, sus tipos y las patologías asociadas a cada uno de ellos<sup>1,2,4-6</sup>. Hemos profundizado en las OI de tipo leve en preescolares ya que su diagnóstico es tardío y complicado en las familias en las que no existen antecedentes familiares o la enfermedad no ha sido detectada. Ello es debido a que estas formas de la enfermedad no son deformantes, no presentan alteraciones metabólicas relevantes y su desarrollo y aspecto es normal<sup>10</sup>. Existen cuatro alteraciones que pueden ayudar en el diagnóstico en este tipo de niños: la existencia de un número mayor de lo habitual de huesos wormianos, color anormal de las escleróticas, alteraciones en la dentinogénesis y/o en el color de las piezas dentarias y menor densidad ósea<sup>10,12</sup>. Pero la variabilidad de los síntomas es enorme y es habitual que presenten solo uno o dos y, si el personal sanitario no los busca, en ocasiones es difícil detectarlos en una exploración rutinaria. Esta es la razón por la que el diagnóstico se hace muchas veces después de que el niño acuda a los servicios de urgencias por fracturas recurrentes. Pero el camino no es fácil. Si un menor sufre traumatismos óseos frecuentes acompañados de hematomas, por causas irrelevantes o inexplicadas, el personal sanitario piensa que las explicaciones dadas por los padres de cómo ocurrió el accidente son falsas y que solo se trata de excusas. Y activan los protocolos de actuación para casos de malos tratos, sobre todo en las urgencias hospitalarias donde no conocen ni al niño ni a sus padres. En Atención Primaria es más difícil que se produzca esta sospecha, ya que el personal sanitario de pediatría conoce el entorno familiar del menor.

En esta memoria no pretendemos desarrollar una guía de práctica clínica sobre cómo diferenciar los traumatismos accidentales en niños con OI leve de los traumatismos no accidentales por malos tratos. Nuestra intención es poner de manifiesto una realidad que, aunque poco común, se produce en todas las sociedades<sup>1,7,11,13,25,26</sup>. La activación de los protocolos de actuación en los casos de sospecha de maltrato infantil supone para los padres de un menor con OI leve no diagnosticada un calvario de procedimientos legales e incluso la retirada de la custodia<sup>22-24</sup>. Y para el niño, esta situación es aún peor. Sabe que sus padres no han hecho nada malo pero lo separan de ellos y su sentimiento de culpabilidad es enorme.

Por ello creemos que desde las instituciones sanitarias españolas se debería estudiar el tema creando grupos de trabajo con profesionales sanitarios de diferentes especialidades

(pediatría, radiología, traumatología, genética, etc.) con el fin de publicar una guía de práctica clínica que aborde con claridad las diferencias y semejanzas existentes entre las fracturas accidentales<sup>7,11,21,25</sup> y no accidentales<sup>11,19-21</sup>, y entre la actitud de los padres y del menor en ambos casos<sup>10,12,15,22-24,26-29</sup>. Esta guía debería presentar de forma clara cómo hacer la anamnesis, la exploración física y las entrevistas, así como las pruebas complementarias que se deberían realizar para confirmar o descartar una posible OI de tipo leve.

La Osteogénesis Imperfecta no es la única patología en la que los afectados presentan una mayor fragilidad ósea y les predispone a fracturas frecuentes. Los síndromes de Cole-Carpenter y de Bruck, la deficiencia de Vitamina D, la osteoporosis familiar, la osteopetrosis, la hipofosfatasa infantil severa, entre otros, son enfermedades que provocan fragilidad ósea y que también deben ser conocidas por todos los sanitarios que atienden a niños que sufren fracturas recurrentes<sup>36</sup>.

## 8. CONCLUSIONES

- La Osteogénesis Imperfecta es una patología que engloba un conjunto de trastornos de origen genético que producen un acusado descenso de la masa ósea en los pacientes que la padecen y una mayor probabilidad de sufrir lesiones osteoarticulares y cutáneas en el trascurso de un trauma accidental.
- Existen diferentes tipos que presentan una gran variabilidad en cuanto a síntomas y gravedad de los mismos. De todos ellos, la OI de tipo I y la OI silenciosa de tipo IV son las formas más leves y sus manifestaciones clínicas son difíciles de detectar si la enfermedad no ha sido diagnosticada.
- El maltrato infantil es una lacra social en la sociedad actual. Uno de los tipos es el maltrato físico, que cursa con una serie de lesiones osteoarticulares, cutáneas y/o sistémicas provocadas por traumas no accidentales.
- Las lesiones osteoarticulares y cutáneas que sufren los niños con OI de tipo leve no diagnosticada ante un trauma son, en algunos casos, similares a las que sufren los menores maltratados.
- Se estima que en torno a un 7% de los menores que acuden a los servicios sanitarios con signos de un posible maltrato tienen una respuesta médica subyacente que explica las lesiones, por lo que los profesionales sanitarios que los atienden deben realizar una anamnesis y una exploración física muy detallada para evitar un diagnóstico erróneo.
- Creemos necesaria una formación especializada en los profesionales sanitarios que atienden a los menores con fracturas recurrentes para evitar un diagnóstico erróneo que active los protocolos y procedimientos ante la sospecha de maltrato infantil y evitar a estos niños y a sus familiares el calvario de procedimientos legales que ello conlleva.
- En la misma línea, consideramos oportuno la publicación por parte del Gobierno de España de una guía de práctica clínica que presente de forma clara cómo hacer la anamnesis, la exploración física y las entrevistas, así como las pruebas complementarias que se deberían realizar para confirmar o descartar una posible OI de tipo leve.

## 9. BIBLIOGRAFÍA

1. Orphanet: Portal de información de enfermedades raras y medicamento huérfanos [Internet]. París: Orphanet; (actualizado marzo de 2010, acceso 3 de diciembre de 2016). Enfermedades raras: Osteogénesis Imperfecta (3 pantallas). Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search\\_Simple.php?lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=ES).
2. Kang H, Aryal A.C S and Marini JC. Osteogenesis imperfecta: new genes reveal novel mechanism in bone dysplasia. *Transl Res.* 2017; 181: 27-48. <http://dx.doi.org/10.1016/j.trsl.2016.11.005>.
3. Oife: Osteogenesis Imperfecta Federation Europe [Internet]. Oslo: OIFE; 2017 (actualizado 16 de septiembre de 2014, acceso 22 de enero de 2017). Estadísticas (2 páginas). Disponible en: <https://www.oife.org/es/documentos/estadisticas>.
4. Sillence DO, Senn A and Danks M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979; 16(2): 101-116. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.16.2.101>.
5. MalaCards: The human disease database [Internet]. Rehovot (Israel): Weizmann Institute of Science; (actualizado 6 de diciembre de 2016, acceso 16 de diciembre de 2016). Osteogenesis Imperfecta (8 pantallas). Disponible en: [http://www.malacards.org/card/osteogenesis\\_imperfecta?search=osteogenesis](http://www.malacards.org/card/osteogenesis_imperfecta?search=osteogenesis).
6. Forlino A and Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet.* 2016; 387: 1657-71. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(15\)00728-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(15)00728-X).
7. Renaud,A, Aucourt J, Ewill J, Bigot J, Dieux A, Devisme *et al.* Radiographic features of osteogenesis imperfecta. *Insights Imaging* 2013; 4: 417-429. DOI 10.1007/s13244-013-0258-4.
8. Yáñez L, León G, Chedraui P y León San Miguel G. Diagnóstico prenatal ecográfico de osteogénesis imperfecta. *Revista Médica de Nuestros Hospitales* [Internet]. 2007 (acceso 20 de abril de 2017); 2: 71-73. Disponible en: [http://www.revistamedica.org.ec/docs/rmnh/2007/vol13/no2/rmnh\\_vol13\\_no2.pdf#page=16](http://www.revistamedica.org.ec/docs/rmnh/2007/vol13/no2/rmnh_vol13_no2.pdf#page=16).
9. García Delgado R, Barber Marrero MA, López Gutiérrez P, García Rodríguez R, Plasencia Acevedo W y García Hernández JA. Diagnóstico prenatal de osteogénesis imperfecta tipo I. *Diagn Prenat.* 2011; 22: 97-9. DOI: 10.1016/j.diapre.2011.04.003.
10. Dirección Nacional de Normatización. Diagnóstico y Tratamiento del paciente con osteogénesis imperfecta. Guía de Práctica Clínica [Internet]. Quito: Ministerio de Salud Pública; 2014 (acceso 23 de marzo de 2017). Disponible en: [http://instituciones.msp.gob.ec/documentos/Guias/Editogran%20osteogenesis\\_imperfecta\\_251114.pdf](http://instituciones.msp.gob.ec/documentos/Guias/Editogran%20osteogenesis_imperfecta_251114.pdf).
11. De Pablos J y González Herranz P. Fracturas infantiles: Conceptos y principios [Internet]. 2ª edición. España: Global HELP; 2010 (acceso 30 de marzo de 2017). Disponible en: [http://global-help.org/products/fracturas\\_infantiles\\_conceptos\\_y\\_principios/](http://global-help.org/products/fracturas_infantiles_conceptos_y_principios/).

12. Orphanet: Portal de información de enfermedades raras y medicamento huérfanos [Internet]. París: Orphanet; 2018 (acceso 30 de enero de 2016). Guías de urgencias: Osteogénesis Imperfecta (7 pantallas). Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Emergency.php?lng=ES&stapage=FICHE\\_URGENCE\\_O1](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=ES&stapage=FICHE_URGENCE_O1).
13. Osteogenesis Imperfecta Foundation [Internet]. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation; (actualizado agosto de 2015, acceso 30 de enero de 2017). Child Abuse or Osteogenesis Imperfecta? Disponible en: [http://www.oif.org/site/DocServer/\\_Child\\_Abuse\\_\\_Child\\_Abuse\\_or\\_Ostegenesis\\_Imp perfecta.pdf?docID=7189](http://www.oif.org/site/DocServer/_Child_Abuse__Child_Abuse_or_Ostegenesis_Imp perfecta.pdf?docID=7189).
14. Borrego E, Farrington DM y Downey FJ. Novedades en displasias óseas. Rev Esp Cir Ortop Traumatol. 2014; Vol 58(3):171-81. DOI: 10.1016/j.recot.2013.12.001.
15. Osteogenesis Imperfecta Foundation [Internet]. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation; (actualizado agosto de 2015, acceso 21 de abril de 2017). OI Issues: Type I - Understanding the Mildest Form of Osteogenesis Imperfecta. Disponible en: [http://www.oif.org/site/DocServer/Understanding\\_Type\\_I\\_OI.pdf?docID=7238](http://www.oif.org/site/DocServer/Understanding_Type_I_OI.pdf?docID=7238).
16. Convención sobre los Derechos del Niño. Asamblea General de las Naciones Unidas del 20 de noviembre de 1989 (Internet) (acceso 30 de marzo de 2017). Disponible en: <http://www.ohchr.org/SP/ProfessionalInterest/Pages/CRC.aspx>.
17. Fernández Ascona MA, de Miguel Maíza M, García Íbero C y Gómez Gómez L. Maltrato Infantil. En: Días Huertas JA, Marín López L y Muñoz Hoyos A. Manual de Pediatría Social [Internet]. Sociedad Española de Pediatría Social. Málaga: Ediciones del Genal; 2013 (acceso 20 de abril de 2017). pp: 135-46. Disponible en: <http://www.codajic.org/node/1318>.
18. Pandya NK, Baldwin K, Kamath AF, Wenger DR y Hosalkar HS. Unexplained Fractures: Child Abuse or Bone Disease? A Systematic Review. Clin Orthop Relat Res. 2011; 469: 805-12. DOI: 10.1007/s11999-010-1578-z.
19. Suárez Saavedra S y Rodríguez Suárez J. Maltrato infantil. Bol Pediatr [Internet]. 2006 (acceso 20 de abril de 2017); 46(Supl. 1): 119-124. Disponible en: <http://www.sccalp.org/boletines/2006-46-supl-1>.
20. Oliván Gonzalvo G. Guía clínica de Indicadores de Maltrato Infantil: Indicadores de Maltrato infantil [Internet]. A Coruña: Fisterra.com; (última revisión diciembre de 2010, acceso 21 de abril de 2017). Disponible en: [http://www.visualcom.es/olivan-pediatra/Guia\\_Clinica\\_de\\_Indicadores\\_de\\_Maltrato\\_Infantil\\_2010\\_Fisterra.pdf](http://www.visualcom.es/olivan-pediatra/Guia_Clinica_de_Indicadores_de_Maltrato_Infantil_2010_Fisterra.pdf).
21. Fassier A, Gaucherand P y Kohler R. Fractures in children younger than 18 months. Orthop Traumatol-Sur. 2013; 99(S1): S160-S170. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2012.11.004>.



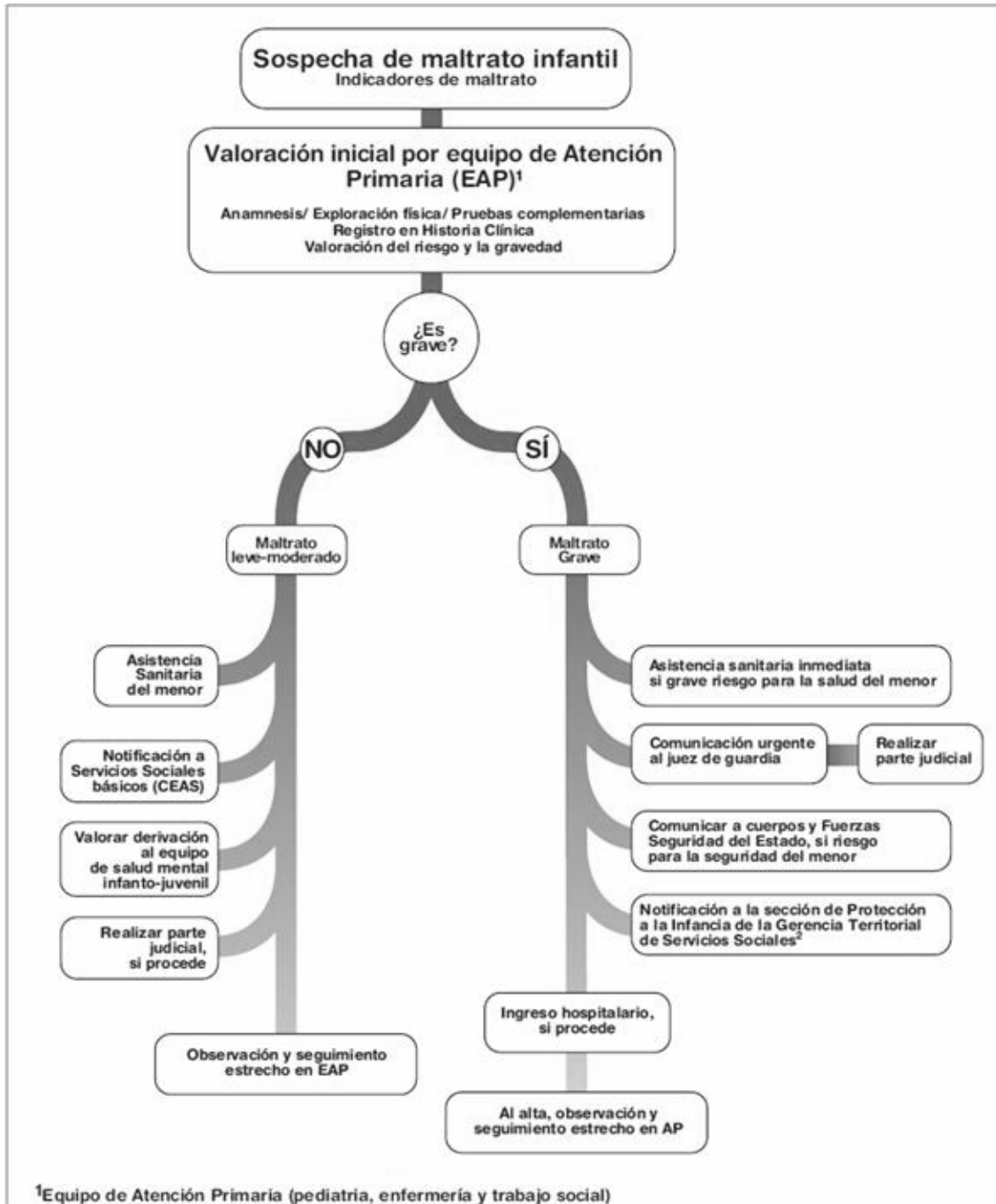
22. Consejería de Asuntos Sociales. Manual de instrucciones para la cumplimentación y tramitación de la hoja de detección y notificación del maltrato infantil. Anexo 1: Tipología del Maltrato Infantil. Indicadores y niveles de gravedad [Internet]. 2007(acceso 21 de abril de 2017). Junta de Andalucía. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/educacion/vscripts/wbi/w/rec/2311.pdf>.
23. Grupo de trabajo sobre maltrato infantil de la APAPCYL (Asociación de Pediatría de Atención Primaria de Castilla y León). Protocolo Sanitario de Actuación ante la Sospecha de Maltrato Intrafamiliar en la Infancia y Adolescencia [Internet]. 2016 (acceso 14 de febrero de febrero de 2017). Gerencia Regional de Salud (Ed). Junta de Castilla y León. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/guias-practica-clinica/guias-clinicas>.
24. Instituto Aragonés de Servicios Sociales. Instrumento para la Valoración de la Gravedad de las Situaciones de Desprotección Infantil en Aragón [Internet]. 2014 (acceso 23 de abril de 2017). Gobierno de Aragón. Disponible en: [http://www.aragon.es/DepartamentosOrganismosPublicos/OOAA/IASS/Inicio/AreasActividad/Infancia/ci.infancia\\_seccion\\_01\\_proteccion\\_infancia.detalleInaem](http://www.aragon.es/DepartamentosOrganismosPublicos/OOAA/IASS/Inicio/AreasActividad/Infancia/ci.infancia_seccion_01_proteccion_infancia.detalleInaem).
25. Grupo Interdisciplinario de Atención y Estudio de Pacientes con Displasias Esqueléticas. Nueva Guía Nacional de Seguimiento de pacientes con osteogénesis imperfecta: Manejo de la Osteogénesis Imperfecta. 2016. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. Argentina. Disponible en: <http://www.msal.gov.ar/congenitas/nueva-guia-nacional-de-seguimiento-de-pacientes-con-osteogenesis-imperfecta/>.
26. Portal de las Personas con Discapacidad (discapnet) [Internet]. Technosite-Fundación ONCE; 2012 (acceso 18 de mayo de 2017). Osteogénesis imperfecta (9 pantallas). Disponible en: <http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/O/Osteogenesis%20Imperfecta/Paginas/viviendo%20con.aspx#entorno>.
27. Alharbi SA. A Systematic Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Mol Biol* [Internet]. 2016 (acceso 21 de mayo de 2017); 5: 150. doi: 10.4172/2168-9547.1000150.
28. Marlowe A, Pepin M y Byers P. Testing for osteogenesis imperfecta in cases of suspected non-accidental injury. *J Med Genet*. 2002; 39(6): 382-386. doi: 10.1136/jmg.39.6.382.
29. Pavón de Paz I, Gil Fournier B, Navea Aguilera C, Ramiro León M.S, Modroño Móstoles N, Guijarro de Armas G. Osteogénesis imperfecta forma clásica no deformante: comunicación de una nueva mutación en el gen COL1A1 en dos casos de la misma familia. *Rev Osteoporos Metab Miner* [Internet]. 2016 (acceso 20 de mayo de 2017); 8(1): 36-39. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1889-836X2016000100006](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1889-836X2016000100006).
30. Byers PH, Krakow D, Nunes ME y Pepin M. Genetic evaluation of suspected osteogenesis imperfecta (OI). *Genet Med*. 2006; 8(6): 383-8. DOI: 10.109701.gim.0000223557.54670.aa.

31. NIH Osteoporosis and Related Bone Diseases in cooperation with the Osteogenesis Imperfecta Foundation. Guide to Osteogenesis Imperfecta for Pediatricians and Family Practice Physicians [Internet]. Bethesda: National Institutes of Health; 2007 (acceso 20 de mayo de 2017). Disponible en: [http://www.oif.org/site/DocServer/pediatricians\\_guide.pdf?docID=7941](http://www.oif.org/site/DocServer/pediatricians_guide.pdf?docID=7941).
32. Paterson CR y McAllion SJ. Osteogenesis imperfecta in the differential diagnosis of child abuse. *Br Med J*. 1989; 299: 1451-4. DOI: 10.1136/bmj.299.6713.1451.
33. Cabrerizo de Diago R, Ureña-hornos T, Conde-Barreiro S, Labarta-Aizpun JI, Peña-Segura JL y López-Pisón J. Síndrome del lactante zarandeado y osteogénesis imperfecta. *Rev Neurol* [Internet]. 2005 (acceso 22 de abril de 2017); 40(10): 598-600. Disponible en: <http://www.neurologia.com/articulo/2004462>.
34. González de Dios J. Diagnóstico diferencial entre osteogénesis imperfecta y maltrato infantil: un dilema con repercusiones legales en Neuropediatría. *Rev Neurol* [Internet]. 2006 (acceso 22 de abril de 2017); 42(2): 122-123. Disponible en: <http://www.neurologia.com/articulo/2005370>.
35. González de Dios J, Moya Benavent M, Mestre Ricote J, Juste Ruiz M, Castano Iglesias C y Dura Trave T. Imperfect osteogenesis type III: Evolutive diagnosis in the neonate period and differentiation of those produced by cruelty. *Rev Esp Pediatr*. 1994; 50: 597-600.
36. Bishop N, Sprigg A y Dalton A. Unexplained fractures in infancy: looking for fragile bones. *Arch Dis Child*. 2007; 92(3): 251-256. doi: 10.1136/adc.2006.106120.

## **10. ANEXOS**

## ANEXO I

### PROCEDIMIENTO DE ACTUACIÓN SEGÚN EL ÁMBITO DE TRABAJO DEL PROFESIONAL SANITARIO. ATENCIÓN PRIMARIA<sup>23</sup>



## ANEXO II

### PROCEDIMIENTO DE ACTUACIÓN SEGÚN EL ÁMBITO DE TRABAJO DEL PROFESIONAL SANITARIO. ATENCIÓN HOSPITALARIA<sup>23</sup>

