



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid

UVa

Curso 2024-2025
Trabajo de Fin de Grado

**Cuidados de enfermería en pacientes
con Osteogénesis Imperfecta**

Revisión Sistemática

Manuel Martínez Gorgojo

Tutor/a: Miguel Ángel Collazos Martínez

Cotutor/a: Belén González Cuadrillero

AGRADECIMIENTOS

Quisiera dedicar unas palabras de agradecimiento a todas las personas que han sido parte fundamental en este camino.

En primer lugar, a mis padres, por su amor incondicional, su apoyo constante y por enseñarme con su ejemplo el valor del esfuerzo y la perseverancia.

A mi abuela, por ser siempre un pilar de cariño y sabiduría en mi vida. Por enseñarme cómo y que es querer.

A Alex, mi amor, mi compañero de vida, gracias por tu paciencia, tu comprensión y por estar a mi lado en cada momento, incluso en los más difíciles, animándome siempre.

A Slavi, cuya experiencia me inspiró a profundizar en esta enfermedad. Gracias por tu valentía, por compartir conmigo tu historia y por enseñarme tanto a lo largo de este trabajo.

A Nuria, por su apoyo, cariño y por estar siempre dispuesta a ayudarme con todo lo que he necesitado.

A mis amigas, por su compañía, por las risas compartidas y por estar siempre ahí, brindándome ánimo. Su amistad ha sido una fuente de energía y alegría constante.

A todos, gracias por creer en mí. Os quiero.

RESUMEN

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad rara de origen genético caracterizada por la fragilidad ósea y múltiples complicaciones sistémicas. Este trabajo se plantea la pregunta: *¿La implementación de cuidados de enfermería específicos en pacientes con OI durante la hospitalización contribuye a disminuir complicaciones y a mejorar la educación en autocuidados al alta?*

Con el objetivo de identificar y analizar la evidencia disponible sobre las intervenciones enfermeras más eficaces, se ha llevado a cabo una revisión sistemática de la literatura científica publicada en los últimos 20 años, consultando bases de datos como PubMed, Dialnet, Cochrane, entre otras. Se aplicaron criterios de inclusión y herramientas de análisis como los niveles de evidencia del Joanna Briggs Institute y la declaración PRISMA.

Los resultados evidencian que los cuidados de enfermería centrados en el posicionamiento, movilización segura, educación sanitaria y apoyo emocional son fundamentales para mejorar la calidad de vida del paciente. Además, se resalta el papel del personal de enfermería en la prevención de complicaciones y en la promoción de la autonomía del paciente.

Este trabajo aporta una síntesis actualizada y útil para la práctica clínica, proponiendo recomendaciones de cuidados que pueden guiar la atención de enfermería hacia una mayor especialización, seguridad y humanización del cuidado en pacientes con OI.

Palabras clave: osteogénesis imperfecta, cuidados, enfermería, fracturas.

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta (OI) is a rare genetic disorder characterized by bone fragility and multiple systemic complications. This paper addresses the question: Does the implementation of specific nursing care for patients with OI during hospitalization help reduce complications and improve self-care education upon discharge?

With the aim of identifying and analyzing the available evidence on the most effective nursing interventions, a systematic review of the scientific literature published over the last 20 years was conducted, using databases such as PubMed, Dialnet, Cochrane, among others. Inclusion criteria and analysis tools were applied, such as the Joanna Briggs Institute levels of evidence and the PRISMA statement.

The results show that nursing care focused on positioning, safe mobilization, health education, and emotional support is essential to improving patients' quality of life. Furthermore, the role of nurses in preventing complications and promoting patient autonomy is highlighted.

This paper provides an updated and useful synthesis for clinical practice, proposing care recommendations that can guide nursing care towards greater specialization, safety, and humanization of care for patients with OI.

Keywords: osteogenesis imperfecta, care, nursing, fractures.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
JUSTIFICACIÓN	7
OBJETIVOS	8
METODOLOGÍA	9
RESULTADOS	11
DISCUSIÓN	27
ANÁLISIS DAFO	29
FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN.....	30
CONCLUSIÓN	31
BIBLIOGRAFÍA	32
ANEXO I	35
LECTURA CRÍTICA CASPE	35
ANEXO II	36
NIVELES DE EVIDENCIA JBI.....	36
ANEXO III	40
TABLA ANÁLISIS RESULTADOS.....	40
ANEXO IV	41
FLYER OSTEOGENESIS IMPERFECTA - ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA	41

ÍNDICE DE TABLAS Y FIGURAS

TABLA 1. CLASIFICACIÓN DE LOS 18 TIPOS DE OI.....	4
FIGURA 1. ESQUEMA PICO. ELABORACIÓN PROPIA.....	9
TABLA 2: CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN.	10
FIGURA 2. DIAGRAMA DE FLUJO	11
TABLA 3. ARTÍCULOS SELECCIONADOS PARA LA REVISIÓN.....	12
FIGURA 3. ANÁLISIS DAFO	29

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

OI: osteogénesis imperfecta

DMO: densidad mineral ósea

HAD: herencia autosómica dominante

ABVD: actividades básicas de la vida diaria

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) también denominada comúnmente como “enfermedad de los huesos de cristal”, es un trastorno de carácter hereditario que afecta al tejido conectivo secundario debido a una alteración genética de los cromosomas 7 y 17. (1)

Dichos genes codifican la formación de colágeno tipo I, por lo que se ve modificado tanto cualitativa como cuantitativamente. El colágeno tipo I es una proteína presente en los tejidos de sostén como tendones, ligamentos, fascias, piel, esclerótica, dentina, vasos sanguíneos y especialmente en el hueso, donde actúa como matriz principal. Los pacientes con OI sufren un cuadro clínico complejo: fragilidad ósea, fracturas frecuentes, deformidades óseas y talla baja. Otras repercusiones de la mutación en el colágeno tipo I incluyen hiperlaxitud en ligamentos y tendones, mayor fragilidad de los vasos sanguíneos, reducción de la fuerza muscular, escleras de color azulado y alteraciones en el desarrollo de la dentina. (2)

Entre las manifestaciones esqueléticas de este trastorno encontramos: huesos de baja mineralización, finos y curvados a causa del colágeno anómalo. Debido a esto, los pacientes con OI presentan un mayor riesgo de padecer fracturas.

Los huesos largos suelen verse deformados a consecuencia de lesiones o por su propia debilidad: el fémur en dirección anterolateral y la tibia en dirección anterior (tibia en sable) son las deformidades más comunes que podemos encontrar en este tipo de pacientes. Las extremidades superiores también pueden sufrir este tipo de alteraciones, pero solo en casos más graves. La escoliosis es otra manifestación esquelética que aparece en hasta el 80% de pacientes con OI. La aparición de la cadera en coxa vara es frecuente. No obstante, que adquiera forma coxa valga es menos probable. Además, en casos más graves, generalmente no deambulantes, esta deformidad puede desencadenar en estreñimiento crónico y dolor abdominal. (3)

Una característica muy observable es la facies triangular, esto se debe a la forma del cráneo y a la presencia de huesos wormianos. Otra manifestación clínica reseñable es la frecuente aparición de esguinces y luxaciones debido a la hiperlaxitud característica ya mencionada. El pie plano y valgo y la baja talla de estos pacientes son rasgos físicos propios de la OI. (3,4)

Otras manifestaciones clínicas que pueden presentar ciertos pacientes son: el color azul o grisáceo de la esclera como signo muy característico, pero no patognomónico; alteraciones refractivas y corneales; e incluso glaucoma. La dentinogénesis imperfecta, ya nombrada anteriormente, cursa con un color amarillento de las piezas dentales, también con alteraciones en su nacimiento y la maloclusión de éstas debido a una mala formación de la dentina. Otra patología por destacar es la hipoacusia que, pese a no ser muy común, se manifiesta en algunos pacientes a partir de los 20 – 30 años, perdiendo progresivamente la capacidad de audición. (5)

En algunos tipos de OI el sistema cardíaco y respiratorio se ve afectado y puede tener graves repercusiones en la salud. Se han descrito diversas manifestaciones cardiovasculares, incluyendo la disfunción valvular (en especial el prolapso mitral) y la dilatación de la raíz de la aorta (6). La enfermedad pulmonar es la principal causa de enfermedad y muerte en personas con osteogénesis imperfecta. Las afecciones pulmonares se deben a la suma de varios factores asociados a la OI, entre ellos la escoliosis y la deformidad de la pared torácica, lo que dificulta la expansión de los pulmones. (7)

Según la Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta (OIFE), en Europa alrededor de 30.000 personas padecen OI, 3.200 de ellas en España. (8)

En 1979, Sillence *et al.*, realizaron una clasificación en 4 tipos basándose en diferentes características clínicas: gravedad de las fracturas óseas, tipo de deformidad corporal, color de la esclerótica, patrón genético y ausencia o presencia de defectos auditivos. (5)

Tipo I (leve): Se transmite por herencia autosómica dominante (HAD). Esta forma es leve y no genera deformidades significativas. Los pacientes suelen tener escleras de color azul y las fracturas poco frecuentes, se concentran principalmente en la infancia con tendencia a mejorar con la pubertad. Las deformidades óseas son mínimas o no existen, y la estatura final es normal o ligeramente reducida. Aproximadamente el 50% de los afectados desarrollan sordera neurosensorial. Dependiendo de si la dentinogénesis se ve afectada, se clasifican en dos subtipos: IA (sin alteración) e IB (con alteración). Presente en 1/30.000 nacidos vivos.

Tipo II (forma perinatal letal): De herencia autosómica dominante con mutaciones de novo o por mosaicismo de los progenitores. La fragilidad ósea es extremadamente alta, con hallazgos radiológicos como: costillas con aspecto de rosario, huesos largos con apariencia "arrugada", osteopenia difusa e islotes óseos en la parte superior del cráneo. La insuficiencia pulmonar causa la muerte perinatal en muchos casos y la esclerótica es de color azul. Presenta una incidencia de 1/20.000 – 1/60.000.

Tipo III (forma deformante progresiva): Herencia autosómica dominante con mutaciones de novo o mosaicismo de los progenitores. En raros casos puede darse por herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por fracturas desde el nacimiento. Los afectados pueden presentar microcefalia relativa, una forma facial triangular y deformidades óseas progresivas, que incluyen cifoescoliosis, deformidades en el tórax y las extremidades, así como dolor crónico y pérdida funcional. La estatura final suele ser muy baja. Las escleras pueden ser azules al nacer, pero posteriormente se normalizan. Generalmente, se observan alteraciones en la dentinogénesis, pero no se asocia a sordera.

Tipo IV (forma moderada): De herencia autosómica dominante o mutaciones de novo frecuentes. Se observan fracturas tanto al nacer como en los primeros años de vida, las cuales se consolidan bien. Existen deformidades óseas moderadas o leves en las extremidades, escoliosis, laxitud ligamentosa, dolor crónico y una estatura final baja, aunque esta puede variar. Las condiciones suelen mejorar con la pubertad. Las escleras son azules al nacer, pero luego se normalizan. Hay dos subtipos: IA (sin alteraciones en la dentinogénesis) y IB (con alteraciones en la dentinogénesis). La sordera es infrecuente.

Tipo V (moderada o grave): Descrita a posteriori y heredada de forma autosómica dominante. Se caracteriza por una limitación en la capacidad de rotación del antebrazo (pronosupinación), laxitud ligamentosa y la formación de callos óseos anormales en las fracturas. No se observan alteraciones en las escleras ni en la dentinogénesis.

La literatura actual ha descrito hasta 18 tipos de osteogénesis imperfecta basándose en diferencias de descubrimientos genéticos, radiológicos e histopatológicos (8–11)

A continuación, se presenta una tabla exponiendo los diferentes tipos con su gravedad y herencia correspondiente. (tabla 1)

Tabla 1. Clasificación de los 18 tipos de OI.

TIPO	HERENCIA	GRAVEDAD
Tipo I	HAD	Leve
Tipo II	HAD	Letal en periodo neonatal
Tipo III y V	HAD	Moderada/severa
Tipo IV	HAD	Moderada/leve
Tipo VI, VII, IX, X, XI y XII	HAR	Letal en periodo perinatal
Tipo VIII	HAR	Mortal en periodo postnatal
Tipo XIII	HAR	Moderada/severa
Tipo XIV, XV y XVII	HAR	Severa
Tipo XVI	HAD/HAR	Letal en periodo perinatal
Tipo XVIII	HXR	Moderada/severa en varones

HAD: Herencia autosómica dominante; HAR: Herencia autosómica recesiva; HXR: Ligado al sexo. Fuente: Elaboración propia.

El diagnóstico de la osteogénesis imperfecta, o también denominada enfermedad de Lobstein, se basa en la clínica del paciente y se rige por la clasificación de Sillence, teniendo en cuenta antiguas fracturas, deformidades óseas, cifoescoliosis, retraso del crecimiento, escleras azules, alteraciones en la dentina, hipoacusia y antecedentes familiares.

Para llevar a cabo el diagnóstico:

- También se llevan a cabo pruebas radiológicas con el objetivo de valorar la densidad y contenido mineral óseo.
- De igual manera, se realiza la biopsia de piel y cultivo de fibroblastos, que confirma un patrón electroforético del colágeno tipo I diferente del colágeno normal. Esta prueba cuenta con un punto negativo y es que en ciertos tipos de OI la piel no se ve afectada, solo el hueso, por lo que la muestra sería normal.
- Los marcadores bioquímicos de formación y resorción ósea se encuentran disminuidos en estos pacientes. La densitometría ósea se realiza valorando el contenido mineral óseo en la columna a nivel de L1-L4, donde el contenido trabecular del hueso es mayor.
- Por último, el método más fiable y certero es la biopsia ósea, puede dar información que no puede obtenerse de otra manera y ayudaría a clasificar de una forma más exacta los distintos grupos de OI. (11–13)

El tratamiento de la osteogénesis imperfecta (OI) es multidisciplinar, involucrando a pediatras, traumatólogos, psicólogos, enfermeras y fisioterapeutas. El objetivo es controlar las manifestaciones clínicas de la enfermedad ayudando en el desarrollo normal del niño, promoviendo la independencia física, emocional y social del afectado; y educando a los padres.

Los principales enfoques de tratamiento son:

- El tratamiento conservador cuyo objetivo es frenar la evolución de la enfermedad, combinando ejercicio físico con dispositivos ortésicos. (1)

- El tratamiento farmacológico en el que destaca el uso los bifosfonatos, como el pamidronato. Estos fármacos promueven la fijación de calcio en los huesos, aumentando su densidad y reduciendo la frecuencia de fracturas. El pamidronato se administra por vía intravenosa en dosis regulares acompañado de dosis de vitamina D y calcio, en ocasiones esta medicación se combina con la hormona del crecimiento (GH). La GH estimula la proliferación celular en los osteoblastos y la síntesis de matriz, ayudando en la mineralización y aumentando la masa ósea. Ha evidenciado mejoras en formas leves-moderadas de OI, pero no en las más graves (como la OI tipo III). Minimiza los dolores óseos y las fracturas. (5)
- El tratamiento quirúrgico se emplea para restaurar la función de los huesos, reduciendo las fracturas y fijando las estructuras óseas mediante clavos intramedulares y osteotomías múltiples. (10)

Asimismo, se está desarrollando un nuevo tratamiento con anticuerpos monoclonales. En concreto, el Denosumab, que es un anticuerpo monoclonal de administración subcutánea y con una potente acción antirresortiva. Tiene indicación en el tratamiento de la osteoporosis del adulto, y ha empezado a ensayarse en pacientes pediátricos con OI. (14)

Los tratamientos existentes de la OI se enfocan en optimizar la calidad de vida y prevenir complicaciones, sin embargo, la falta de un tratamiento curativo definitivo sigue siendo un desafío.

JUSTIFICACIÓN

La osteogénesis imperfecta tiene un diagnóstico precoz complejo al ser una enfermedad de origen genético y con alta variabilidad. La OI es una enfermedad rara que afecta a más de 3.000 personas diagnosticadas en España.

La escasez de estudios que aportan información sobre la osteogénesis imperfecta, sus características clínicas, genéticas, cuidados y la ausencia de un tratamiento curativo definitivo hace que esta enfermedad sea un desafío tanto para los profesionales de enfermería y demás personal sanitario, como para los pacientes y sus respectivas familias.

Pese a que actualmente se han efectuado múltiples adelantos en la identificación genética y en el tratamiento, muchos aspectos de este síndrome siguen siendo poco detectados lo que causa un diagnóstico tardío y requiere la unificación de la información disponible.

Esta revisión servirá para dar visibilidad a esta enfermedad rara que afecta a multitud de personas en nuestro país, abriendo la puerta a futuras investigaciones.

También guiará a los profesionales de enfermería y demás trabajadores de la salud en la toma de decisiones clínicas, mejorando y evidenciando así unos cuidados enfermeros de mayor calidad y efectividad en pacientes con osteogénesis imperfecta.

Además, contribuirá a la sensibilización sobre la importancia de un diagnóstico y tratamiento temprano, aspectos fundamentales para prevenir complicaciones y promover una mejor calidad de vida en los pacientes afectados.

OBJETIVOS

Objetivo principal:

- Analizar la evidencia disponible de cuidados enfermeros en pacientes con OI.

Objetivos específicos:

- Identificar los cuidados de enfermería que se llevan a cabo en pacientes con osteogénesis imperfecta.
- Exponer recomendaciones de cuidados para mejorar la atención en pacientes con osteogénesis imperfecta.

METODOLOGÍA

En este trabajo se lleva a cabo una revisión sistemática que consiste en realizar una síntesis de la evidencia, en este caso sobre los cuidados de enfermería en pacientes con OI. Se tienen en cuenta la validez de los estudios según la fuente donde están publicados y su nivel de evidencia. (15)

Para ello se ha realizado una búsqueda de artículos en las siguientes bases de datos: Pubmed, Dialnet, Cochrane, Biblioteca de la Universidad de Valladolid y en Revista Sanitaria de Investigación con su consecuente lectura, selección y clasificación.

Se ha formulado una pregunta siguiendo el esquema PICO (figura 1) con el objetivo de mejorar la búsqueda. La formulación de preguntas PICO es reconocida como una habilidad esencial para la práctica basada en la evidencia. (16) De esta manera, la pregunta es: *¿La implementación de cuidados de enfermería específicos en pacientes con osteogénesis imperfecta durante la hospitalización contribuye a disminuir complicaciones y a mejorar la educación en autocuidados al alta?*



Figura 1. Esquema PICO. Fuente: Elaboración Propia

Para realizar la búsqueda en las bases de datos se emplearon los siguientes DeCS (Descriptores en Ciencias de la Salud) y MeSH (Medical Subject Headings), es un vocabulario estructurado creado por la Biblioteca Virtual de Salud (BVS) para servir como un lenguaje único de artículos de revistas científicas, libros, anales de congresos, informes técnicos, así como para ser usado en la búsqueda y recuperación de datos de la literatura científica. (17)

Los DeCS empleados en esta revisión han sido: osteogénesis imperfecta, enfermería, cuidados; y sus respectivos MeSH: osteogénesis imperfecta, nursing, care. Los descriptores fueron combinados con el uso de operadores booleanos, en este caso AND y mediante el truncamiento del descriptor “enfermería” tanto en español como en inglés. Para evaluar la validez interna de los artículos se ha empleado la parrilla de lectura crítica CASPE. (Anexo I)

Para determinar los artículos seleccionados se tuvieron en cuenta una serie de criterios de inclusión y exclusión (tabla 2):

Tabla 2: Criterios de inclusión y exclusión.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
Artículos publicados en los últimos 20 años	Artículos no vigentes
Artículos redactados en español y en inglés	Resto de idiomas
Artículos con texto completo	Artículos con acceso restringido mediante suscripción
Artículos con acceso gratuito	Artículos disponibles sin pago o suscripción
Artículos relacionados con cuidados de enfermería	Artículos médicos y de otras disciplinas

Fuente: Elaboración propia

Como herramientas de evaluación de la evidencia se han empleado tanto los niveles de evidencia como los grados de recomendación del Joanna Briggs Institute (JBI) (Anexo II). (18) También se ha empleado la declaración Prisma 2020, esta es una guía de presentación de las publicaciones para identificar, seleccionar, evaluar y sintetizar estudios, que proporciona ayuda en este proceso. (19)

RESULTADOS

Tras la búsqueda en las distintas bases de datos se identificaron un total de n=82 artículos, de los cuales, tras realizar el cribado mediante los criterios de inclusión y exclusión, se seleccionaron n= 9 artículos para realizar esta revisión.

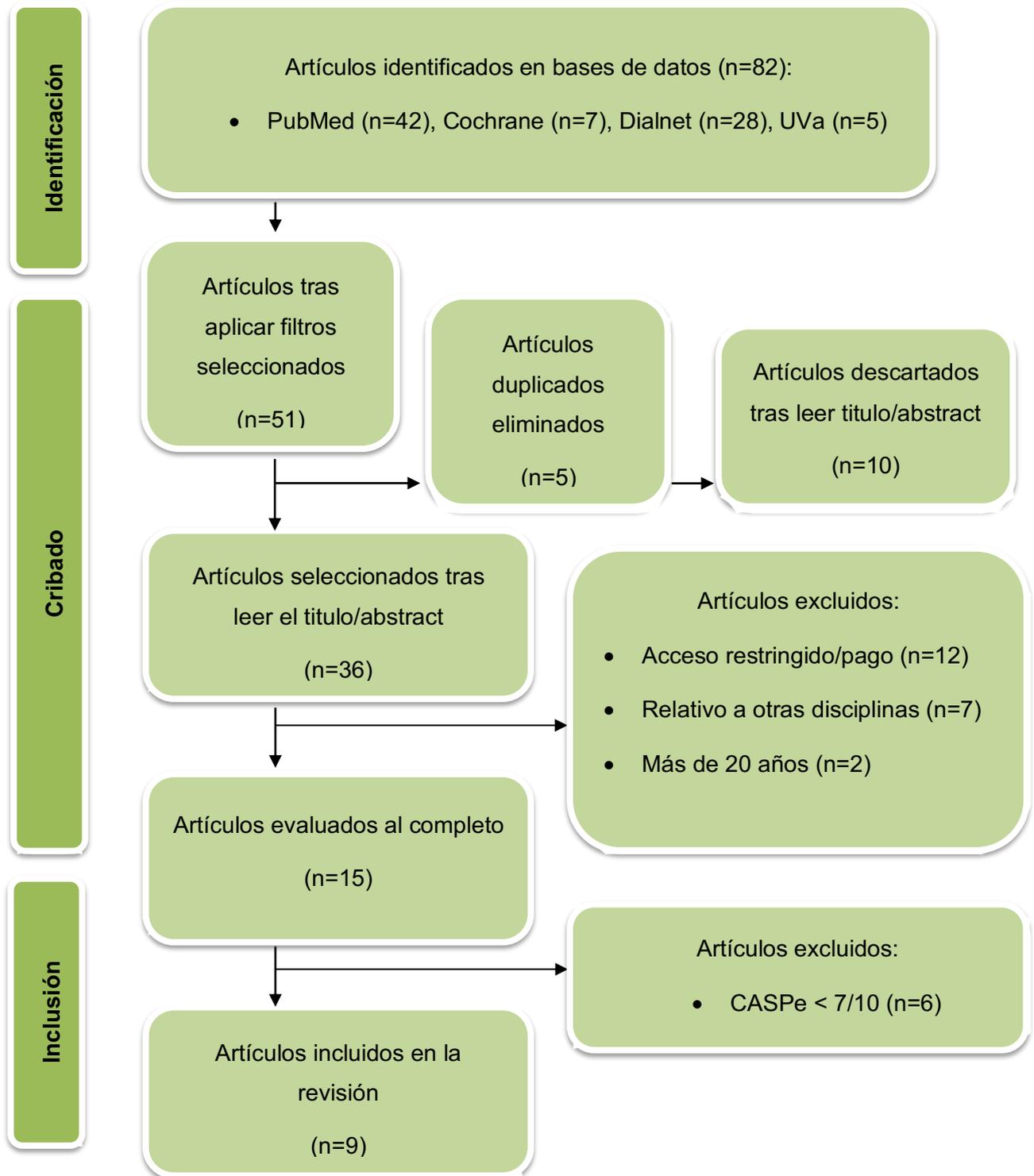


Figura 2. Diagrama de flujo. PRISMA

Tabla 3. Artículos seleccionados para la revisión.

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach.</p> <p>(2017)</p> <p>Caroline Marr, Alison Seasman y Nick Bishop.</p> <p>(20)</p>	<p>PubMed</p>	<p>Revisión sistemática</p>	<p>No procede</p>	<p>Los enfermeros deben proporcionar cuidados centrados en el paciente, esto incluye: la educación en la prevención de fracturas, el manejo del dolor, y la importancia de las terapias físicas para mejorar la movilidad. La evaluación en la clínica debe ser idealmente multidisciplinaria con la enfermera, el fisioterapeuta y el terapeuta ocupacional presentes. Monitorizar regularmente el estado de salud del paciente, prestando atención a las complicaciones que puedan surgir, como las fracturas frecuentes, deformidades óseas o problemas de audición, y colaborar en la planificación del tratamiento adecuado. La empatía y la comunicación son aspectos clave en la relación con los pacientes y sus familias.</p>	<p>2.b</p>	<p>A</p>

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Artículo monográfico. Osteogénesis imperfecta. (2024) Raquel Domingo Milian. Cristina Villarroya Garcés. Lucía Gargallo Carceller. Marta Gimeno Ponz. Lara Andreu Train. Alberto Samper Callao. (21)</p>	Dialnet	Artículo monográfico de revista	No procede	El personal de enfermería tiene un importante rol en el equipo sanitario asegurando la calidad de los cuidados a los pacientes con esta patología, así como desempeñando una función de apoyo y educativa para el paciente y sus cuidadores. El personal de enfermería se debe centrar en prevenir y controlar las manifestaciones clínicas de la osteogénesis imperfecta, promover la máxima independencia física, psíquica y social de la persona y en realizar educación sanitaria para el paciente y su entorno. El paciente puede sufrir largos períodos inmovilizado acarreando consecuencias físicas para él y la sobrecarga de cuidados continuos.	3.e	A

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Cuidados enfermeros en un neonato con osteogénesis imperfecta. (2021) Carla M^a Morte Cabistany, Jessica Gajón Flores, Gwendolyne Valdovín Guerrero, Rebeca Navarro Calvo, Sonia Rivera de la Torre, Patricia Álvarez Pérez. (22)</p>	Dialnet	Caso clínico	<p>Recién nacido de un día de vida, madre de 34 años. Peso al nacer de 2.953 Kg. Al nacer el niño se encontraba flácido con cianosis leve y extremidades cortas.</p>	<p>Se presenta un caso clínico en el que se realiza el proceso de atención de enfermería (PAE) en un RN con osteogénesis imperfecta, se realiza la valoración, diagnóstico, planificación, ejecución y evaluación. Se describen intervenciones tales como: aconsejar a los progenitores a que realicen los cuidados especiales del lactante, métodos para prevenir caídas, minimizar la fricción y las fuerzas de cizallamiento al cambiar de posición al paciente, mover al paciente en bloque. Algunas de las actuaciones más relevantes son: evitar coger por debajo de las axilas y no apretar la caja torácica, ya que se podrían provocar fracturas en las costillas. También se colocarán protecciones en la cuna para que el paciente no se golpee al moverse espontáneamente.</p>	4.d	B

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
Intervenciones de enfermería en osteogénesis imperfecta (2023) Jessica Soraya García Zeas, Isabel Cristina Mesa Cano. (23)	Dialnet - UCACUE	Revisión sistemática	No procede	El personal de enfermería desempeña un rol crucial en el manejo de los pacientes con osteogénesis imperfecta, siendo parte de un equipo multidisciplinario. Las intervenciones de enfermería se centran en proporcionar cuidados que buscan prevenir y controlar las manifestaciones clínicas de la enfermedad, con el objetivo de favorecer el desarrollo adecuado del paciente. Además, se busca promover la independencia física, emocional y social del paciente. Finalmente, la educación sanitaria dirigida tanto al paciente como a su entorno, especialmente a los padres o cuidadores, es fundamental para mejorar la calidad de vida y el manejo de la enfermedad.	2.b	A

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Tratamiento con bifosfonatos para la osteogénesis imperfecta (2016)</p> <p>Kerry Dwan, Carrie A Phillipi, Robert D Steiner, Donald Basel (24)</p>	Cochrane	Revisión sistemática	No procede	<p>Se ha observado que tanto la administración oral como la intravenosa aumentan la densidad mineral ósea en niños y adultos sin diferencias significativas entre ambas vías. Sin embargo, no se ha comprobado de manera concluyente que reduzcan consistentemente el riesgo de fracturas. Tampoco se ha demostrado que mejoren significativamente el estado clínico, como la reducción del dolor, el crecimiento o la movilidad funcional. Dado su uso extendido y su probable continuidad, es necesario seguir investigando la mejor forma de administración, la duración del tratamiento y su seguridad a largo plazo, con especial atención a la reducción de fracturas y la calidad de vida de los pacientes.</p>	1	A

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Cuidados de enfermería en pacientes con osteogénesis imperfecta. Estudio de un caso. (2005)</p> <p>Cristina Alonso Blanco, María J. Checa Blanco (1)</p>	<p>Pubmed</p>	<p>Estudio de un caso</p>	<p>Varón de 8 años diagnosticado de OI tipo III</p>	<p>Se realiza el Proceso de Atención de Enfermería (PAE) en un paciente con OI obteniendo una serie de actividades.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Valorar el estado físico y emocional del niño, determinando el riesgo de traumatismo. - Educar a los padres y al resto de familiares en técnicas de autocuidado y movilizaciones seguras. - Evaluar continuamente el estado bucodental, valorando la necesidad de derivación al odontólogo. - Enseñar actuaciones a seguir en caso de cualquier lesión. - Incluir actividades lúdicas como ejercicio 	<p>4.d</p>	<p>B</p>

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Las Osteogenesis imperfectas: revisión del tema (2017)</p> <p>Herreros MB, Franco R, Ascurra M</p> <p>(3)</p>	<p>Dialnet</p>	<p>Revisión Sitemática</p>	<p>No procede</p>	<p>La terapia física debe iniciarse lo antes posible y adaptarse a las necesidades de cada niño. Es fundamental que padres y cuidadores reciban una instrucción detallada sobre el síndrome y el manejo adecuado del paciente para reducir el riesgo de fracturas.</p> <p>Los programas de ejercicio, especialmente la natación, ofrecen beneficios significativos. También se recomienda el uso de colchones especiales para mejorar la movilidad en la cama. En caso de fracturas desplazadas, es esencial alinearlas correctamente y aplicar inmovilización con yeso; si es necesario, se debe considerar la opción quirúrgica.</p>	<p>1</p>	<p>A</p>

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Osteogénesis imperfecta y fisioterapia pediátrica (2019)</p> <p>Paula Tomás Herrera, M^a Jesús del Río Mayor</p>	<p>Biblioteca de la Universidad de Valladolid</p>	<p>Revisión Sistemática</p>	<p>No procede</p>	<p>El abordaje actual de esta enfermedad incluye tratamientos farmacológicos, quirúrgicos y fisioterapéuticos. La práctica de ejercicio desempeña un papel fundamental, cuando se combina con el fortalecimiento muscular y la educación postural.</p> <p>Entre las terapias más beneficiosas se encuentra la hidroterapia, mientras que la vibración de cuerpo entero es una técnica innovadora que estimula la musculatura de manera refleja. Es fundamental que la fisioterapia se adapte a las necesidades específicas de cada persona, ya que la enfermedad puede presentarse con distintos niveles de gravedad.</p>	<p>1</p>	<p>A</p>

Título, año y autor	Fuente	Diseño	Muestra	Resumen	Nivel de evidencia	Grado de evidencia
<p>Cuidados de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta (2021)</p> <p>Blanca Consuelo Ramírez Cristancho, Carol Elizabeth Tirajo Sánchez, Lizeth Marinella Rubio Izquierdo (25,26)</p>	Repositorio Unbosque	Revisión Sistemática	No procede	<p>Los movimientos deben hacerse con cuidado, de forma lenta y sin forzar las extremidades. No se debe levantar a un bebé con osteogénesis imperfecta por las axilas ni ejercer presión sobre su caja torácica, ya que esto puede provocar fracturas. Lo ideal es sujetarlo con una mano en la cabeza y el tronco, y con la otra en los glúteos, para distribuir su peso de manera uniforme.</p> <p>También es importante evitar colchones demasiado blandos o de agua. La terapia física debe iniciarse lo antes posible para ayudar a fortalecer los músculos y huesos.</p>	1	A

En el artículo “Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach” se resalta la importancia de un tratamiento llevado a cabo por un equipo multidisciplinar: médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y enfermeras.

La posición supina durante los dos primeros años de vida es beneficioso en pacientes con OI severa, ayudando a reducir complicaciones como la escoliosis, la cifosis y el aplastamiento. Marr et al exponen que las complicaciones asociadas con el posicionamiento supino prolongado, como la braquicefalia y la plagiocefalia, se pueden abordar estableciendo una rutina con los padres/cuidadores que fomente los giros frecuentes de la cabeza y la lateralización.

Asimismo, se recomienda el uso de asientos de coche y cochecitos de bebé con respaldo reclinable. En el caso de los cochecitos, es preferible que cuenten con suspensión en las ruedas para reducir el impacto.

Para el aseo, se sugiere utilizar una bañera estándar para bebés acolchada con una toalla gruesa o un soporte de espuma. Un nivel de agua poco profundo proporciona la flotabilidad necesaria para estimular el movimiento y las patadas de las extremidades inferiores.

En cuanto a la vestimenta, es importante elegir prendas que reduzcan la presión y el estiramiento de las extremidades. Se recomienda ropa que se abra completamente a lo largo del torso, brazos y piernas, preferiblemente de algodón ligero, ya que los tejidos sintéticos pueden aumentar la sudoración, un síntoma frecuente en este grupo de pacientes.

La hidroterapia puede ser una estrategia efectiva para fortalecer los músculos y facilitar o mantener el rango de movimiento, especialmente después de una cirugía ortopédica. Sin embargo, siempre debe complementarse con un programa de ejercicios en tierra, ya que la carga de peso sobre los huesos es fundamental para favorecer su fortalecimiento.

A los niños con osteogénesis imperfecta se les desaconseja la práctica de deportes debido al riesgo de fracturas o limitaciones en la movilidad. En

particular, se deben evitar aquellas actividades que generen un impacto significativo en la columna vertebral, como el uso de trampolines, trineos o la equitación.

El apoyo de un psicólogo clínico es fundamental para estos niños y sus familias, ayudándolos a afrontar los desafíos emocionales y el impacto de la enfermedad.

En el segundo artículo seleccionado, “Artículo monográfico. Osteogénesis imperfecta” se expone que se busca evitar la inmovilización ósea. Para ello, se pueden emplear dispositivos de apoyo y material ortésico.

Milian et al, defienden que los principales objetivos de enfermería son prevenir y manejar las manifestaciones clínicas, fomentar en la medida de lo posible la máxima independencia física, psicológica y social del paciente; y brindar educación sanitaria tanto a él como a su entorno. Los largos períodos de inmovilidad conllevan consecuencias físicas significativas y una sobrecarga de cuidados. En los casos más graves, algunos pacientes no logran desarrollar la capacidad de caminar, permaneciendo en cama y requiriendo asistencia constante.

El artículo “Cuidados enfermeros en un neonato con osteogénesis imperfecta” recomienda el uso de un colchón firme y la colocación del bebé en una posición que mantenga una alineación corporal adecuada. También sugiere el uso de apoyos en zonas edematosas, como almohadas debajo de los brazos y soporte escrotal cuando sea necesario, además de minimizar la fricción y las fuerzas de cizallamiento al movilizar al paciente, realizando los giros en bloque. Todos los movimientos deben efectuarse de manera lenta, metódica y suave.

Al levantar al bebé para alimentarlo, vestirlo o cambiarle el pañal, es fundamental sostener la mayor parte posible de su cuerpo. Para ello, se debe colocar una mano bajo los glúteos y la espalda, sujetando también la cabeza, mientras que la otra mano se posiciona sobre el pecho y el abdomen, envolviendo al bebé con

ambas manos. Se debe evitar sujetarlo por debajo de las axilas o ejercer presión sobre la caja torácica, ya que esto podría provocar fracturas en las costillas.

En el artículo “Intervenciones de enfermería en osteogénesis imperfecta”, Zeas et al sostienen que las intervenciones se centran en los cuidados enfocados en la prevención y el control de sintomatología de la enfermedad.

Además, se busca promover su independencia tanto a nivel físico como emocional y social. La educación sanitaria dirigida al paciente y su entorno, especialmente a los padres o cuidadores, resulta esencial para garantizar una atención integral.

Dawn et al en la revisión “Tratamiento con bifosfonatos para la osteogénesis imperfecta” defienden que la terapia física y ocupacional constituye la base del tratamiento en la osteogénesis imperfecta, pero también se han empleado distintos fármacos, entre ellos: la hormona del crecimiento, la calcitonina, la hormona paratiroidea, el fluoruro de sodio y diversas vitaminas. En la actualidad, los bisfosfonatos representan la opción farmacológica más prometedora y se utilizan de manera habitual en el manejo de la enfermedad.

Los ensayos clínicos han demostrado de forma consistente que estos fármacos incrementan la DMO en pacientes con OI. No obstante, es fundamental actuar con cautela, ya que la fisiopatología de la OI difiere de la de la osteoporosis. Un aumento en la densidad ósea sin una mejora en la resistencia del hueso podría no traducirse en un beneficio funcional significativo. Además, se han documentado casos de osteopetrosis inducida por bisfosfonatos, lo que refuerza la necesidad de una evaluación cuidadosa de su uso en esta patología.

En el artículo “Cuidados de enfermería en pacientes con osteogénesis imperfecta. Estudio de un caso” se expone la necesidad de evaluar el estado físico y emocional del niño, identificando riesgos de traumatismo y valorando su capacidad para realizar las ABVD. También se debe educar a la familia en el

fomento de la independencia, el autocuidado y la movilización segura.

El paciente y su entorno deben aprender el ejercicio prescrito, cómo actuar ante lesiones y promover la comunicación familiar así como la inclusión de actividades lúdicas, como juegos con pelotas y ejercicios en piscina o en grupo.

Alonso Blanco et al inciden en lo importante que es instruir sobre el reconocimiento de signos de infección y cuidados especiales durante la inmovilización con yesos, férulas u ortesis. Se debe supervisar la nutrición e hidratación, fomentando una alimentación equilibrada con un aporte adecuado de vitamina D y líquidos. En caso de dificultades en la masticación, se orientará a la familia sobre la consistencia adecuada de los alimentos. Es importante evaluar periódicamente la salud bucodental, promoviendo una rutina de higiene oral y derivando al odontólogo cuando sea necesario.

La revisión realizada por Herreros et al sostiene que el diagnóstico y tratamiento temprano de las fracturas es fundamental, junto con un adecuado control de la escoliosis y/o cifosis. La terapia física debe iniciarse precozmente y adaptarse a cada niño, con el objetivo de mantener su función óptima en todos los aspectos de la vida. Es esencial capacitar a los cuidadores en el manejo del paciente para minimizar el riesgo de fracturas.

Es adecuado el inicio temprano de la marcha bajo estricta protección. Los programas de ejercicios, especialmente la natación, son altamente recomendados, así como el uso de colchones especiales para facilitar la movilidad en la cama. Las fracturas desplazadas deben ser alineadas con precisión y enyesadas, recurriendo a la cirugía cuando sea necesario.

En este mismo artículo podemos encontrar que los bisfosfonatos han demostrado ser beneficiosos en casos graves de OI tipo III y IV, logrando un aumento de la densidad ósea, reducción de fracturas y dolor, y mejoría en la movilidad. Sin embargo, pueden asociarse a complicaciones neurológicas como la invaginación basilar, por lo que se recomienda un control periódico con tomografías y tratamiento quirúrgico si es necesario.

Paula et al concluye que, al manipular al bebé, es fundamental evitar la presión sobre los huesos largos, sosteniéndolo por el tronco y la cabeza. La posición en decúbito prono favorece el control cefálico, fortalece los músculos extensores del tronco y ayuda a moldear la caja torácica. Cuando el niño puede sentarse, requiere soporte en los brazos y una postura neutra en las caderas, con las rodillas apoyadas. Se recomienda el uso de almohadillas de gel bajo la cabeza, cambios frecuentes de posición y evitar la inmovilidad prolongada. Los ejercicios terapéuticos de bajo impacto favorecen la movilidad, fortalecen la musculatura y contribuyen a la conservación ósea.

La hidroterapia es una intervención clave, ya que, al reducir el peso corporal en el agua, facilita el movimiento y permite realizar ejercicios que en tierra serían difíciles o fatigosos. Además, disminuye el miedo a las caídas y proporciona un entorno estimulante que mejora el bienestar psicológico y acelera los progresos.

Otra alternativa es la terapia con vibración de cuerpo entero. Este tratamiento activa de forma refleja los músculos con fuerzas mínimas, reduciendo el riesgo de fracturas y favoreciendo la estabilidad postural.

En el artículo “Cuidados de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta” se expone que en el manejo los movimientos deben ser lentos y suaves, evitando apretar, doblar o estirar los brazos y piernas. No se debe levantar al bebé por las axilas ni presionar la caja torácica, ya que esto puede provocar fracturas. La forma correcta de sostenerlo es colocando una mano en la cabeza y el tronco, y la otra en los glúteos, distribuyendo el peso de manera uniforme. Este método debe aplicarse en actividades diarias como el cambio de pañal, la alimentación y el vestido.

Pueden surgir problemas respiratorios y riesgo de atragantamiento con la leche materna. Si esto ocurre, se recomienda la extracción de la leche para administrarla mediante biberón. También se puede estimular la apertura de la

boca con suaves toques en los labios para activar el reflejo de búsqueda y facilitar la alimentación.

Cristancho et al sostiene que, para un buen posicionamiento y alineación corporal, no se deben usar colchones excesivamente blandos ni de agua; en su lugar, puede ser útil una almohadilla de gel para proteger el cráneo. Para el confort del recién nacido con OI, se pueden emplear mantas, sábanas enrolladas o cuñas de gomaespuma como soporte lateral, especialmente en casos de fracturas costales o malformaciones torácicas. Se recomienda forrar la bañera con toallas o esponjas suaves para prevenir fricciones y lesiones en la piel.

Se destaca que la ropa debe ser ligera, preferiblemente de algodón y sin cierres o botones complicados, optando por prendas con velcro y técnicas de vestido que minimicen la manipulación de extremidades.

Ver tabla de análisis de resultados (Anexo III).

DISCUSIÓN

A partir del análisis de los diferentes artículos seleccionados, se identifican varios cuidados en pacientes con osteogénesis imperfecta, los cuales se encuentran agrupados a continuación. En la literatura gris de la Asociación Nacional de los Huesos de Cristal Española (AHUCE) encontramos una serie de recomendaciones que coinciden con los resultados obtenidos en esta revisión, AHUCE desarrolla actividades como: formación, atención psicológica, apoyo en viajes, alojamiento durante hospitalizaciones, fisioterapia y asesoramiento sobre prestaciones sociales. (27) Flyer AHUCE (Anexo IV).

Existe un consenso de que el tratamiento de la OI debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinar que incluya médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, enfermeras y psicólogos clínicos (Marr et al.). Este enfoque integral permite una mejor adaptación del paciente a su condición y favorece el mantenimiento y mejora de la calidad de vida.

Otro tema para resaltar son los cuidados posturales y movilización.

Marr et al defiende que la posición en supino durante los dos primeros años de vida ayuda a prevenir complicaciones como escoliosis y aplastamientos vertebrales, aunque se recomienda evitar la inmovilización prolongada para prevenir braquicefalia y plagiocefalia.

Paula et al y Cristancho et al coinciden en la necesidad de minimizar la fricción y las fuerzas de cizallamiento al movilizar al paciente, utilizando técnicas como giros en bloque y evitando presionar la caja torácica o extremidades.

Se recomienda el uso de dispositivos de apoyo como almohadas y soportes de espuma para garantizar una correcta alineación corporal, así como cochecitos de bebé con suspensión para reducir impactos. Durante el aseo, se sugiere el uso de bañeras acolchadas y niveles de agua poco profundos para facilitar la movilidad del bebé (Marr et al.).

La instrucción sobre movilización segura, el reconocimiento de signos de infección y los cuidados especiales durante la inmovilización con yesos u ortesis expuesto por Alonso Blanco et al son de gran relevancia

La hidroterapia es ampliamente recomendada por su capacidad para fortalecer los músculos y mejorar el rango de movimiento sin generar un impacto significativo en los huesos Paula et al, Marr et al y Alonso Blanco et al están de acuerdo en esto. Sin embargo, Marr et al enfatiza que debe complementarse con ejercicios en tierra, ya que la carga de peso es fundamental para el fortalecimiento óseo. Paula et al no menciona dicho matiz, por el contrario, habla sobre otras estrategias de cuidados que incluyen la terapia con vibración de cuerpo entero, que puede contribuir a mejorar la estabilidad postural sin generar un alto riesgo de fracturas.

Se recomienda también el inicio temprano de la marcha bajo protección estricta, con la supervisión de fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales (Herrerros et al.). Con esto podemos relacionar que el uso de material ortésico y dispositivos de apoyo es esencial para evitar la inmovilización prolongada, ya que esta puede provocar desmineralización y agravar la condición, tal y como sostiene Domingo Milian et al.

El uso de bisfosfonatos ha demostrado ser la opción farmacológica más prometedora en el tratamiento de la OI, incrementando la densidad mineral ósea y reduciendo la incidencia de fracturas, así es como varios autores (Dawn et al., Herrerros et al, Alonso Blanco et al.) lo defienden en sus textos. Sin embargo, Dawn et al advierten que se han documentado efectos adversos como la osteopetrosis inducida por bisfosfonatos y complicaciones neurológicas como la invaginación basilar.

Marr et al suscribe que el apoyo psicológico y emocional juega un papel esencial, ayudando a los pacientes y sus familias a afrontar los desafíos emocionales

derivados de vivir con una enfermedad crónica.

Finalmente, Cristancho et al., recomiendan una alimentación equilibrada con un adecuado aporte de vitamina D y líquidos. En los casos de dificultades en la masticación, se debe ajustar la consistencia de los alimentos y promover la salud bucodental con visitas periódicas al odontólogo.

Análisis DAFO

A continuación, se presenta un análisis DAFO en el que se recogen las características internas y externas de esta revisión sistemática, identificando los aspectos positivos (fortalezas y oportunidades) y los negativos (debilidades y amenazas) que influyen en su desarrollo.



Figura 3. Análisis DAFO. Fuente: Elaboración propia.

Futuras líneas de investigación

Es necesario seguir desarrollando el conocimiento sobre intervenciones específicas de enfermería, con el objetivo de mejorar los cuidados que se ofrecen a los pacientes pudiendo generar la mayor calidad de vida posible durante el periodo de ingreso hospitalario y dando pautas para la educación de la salud.

También sería de interés evaluar la eficacia de los cuidados prestados y establecer pautas de actuación basadas en la evidencia. Se propone la elaboración de unas pautas de cuidados enfermeros a modo de protocolos.

CONCLUSIÓN

La OI representa un reto en el ámbito de los cuidados de enfermería, es clave seguir fortaleciendo las competencias de enfermería para ofrecer cuidados óptimos. Algunas de las intervenciones de enfermería que se proponen son:

- Prevención de lesiones: Adaptar el entorno del paciente para reducir riesgos mediante: colchones firmes, barras de apoyo, eliminación de obstáculos. Instruir a familia y cuidadores sobre: movilización en bloque, manipulación segura, usar superficies acolchadas y evitar movilizaciones bruscas.
- Ayuda con el autocuidado (baño/higiene/vestido/aseo): Proporcionar apoyo parcial en la higiene personal, enseñar técnicas de higiene que reduzcan la manipulación y evitar ropa que comprima extremidades o tórax.
- Educación para la salud: Explicar al paciente y familia qué es la OI y cómo afecta al organismo, enseñar a cuidadores técnicas de sujeción segura y capacitar sobre señales de alerta como: dolor súbito, deformidad, sangrado, etc.
- Apoyo emocional: Crear un entorno de confianza y escucha activa, fomentar el acompañamiento familiar y validar emociones del paciente y su familia.
- Manejo de la nutrición: Valorar consistencia y tipo de alimentos tolerados, enseñar a preparar comidas ricas en calcio y vitamina D y coordinar con nutricionista y odontólogo si es necesario.
- Manejo del dolor: Valorar el dolor con escalas adecuadas a la edad, administrar medicación pautada y valorar su eficacia y enseñar a identificar signos de dolor en niños pequeño.
- Enseñanza: tratamiento prescrito: Establecer metas realistas con el paciente y familia, implicar al paciente en la toma de decisiones sobre su tratamiento y reforzar positivamente los logros alcanzados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Alonso Blanco C, Checa Blanco MJ. Cuidados de enfermería en pacientes con osteogénesis imperfecta. Estudio de un caso. *Enferm Clin*. 2005 oct;15(5):295–9. Disponible en: https://static.elsevier.es/multimedia/11308621/0000001500000005/v0_201307151220/13080062/v0_201307151220/es/35v15n05a13080062pdf001.pdf?idApp=UINPBA00004N&text [citado el 8 de abril de 2025].
2. Arturo-Carrasco I, Cornejo-Coronel KL, Román-Relica LG. Osteogénesis imperfecta en paciente pediátrico fundamentado en la teoría del autocuidado: A propósito de un caso. *Polo Conoc*. 2023;8(1). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9263630> [citado el 8 de abril de 2025].
3. Herreros MB, Franco R, Ascurra M. Las osteogénesis imperfectas: revisión del tema. *Pediatr (Asunción)* [Internet]. 2017 dic 30;35(1):33–7. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4800276> [citado el 8 de abril de 2025]. 2008;
4. López López-Jurado I, Castrillón JLP. Osteogénesis imperfecta: serie de casos y revisión. Valladolid: Universidad de Valladolid; 2024. Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/68545> [citado el 8 de abril de 2025]. (Revisar URL real si la tienes).
5. Bou Torrent R. Osteogénesis imperfecta. *Protoc diagn ter pediatr*. 2020;2:349–59. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_osteogenesis_imp.pdf [citado el 8 de abril de 2025].
6. Bonilla Jiménez V, Saavedra Falero J, Alberca Vela MT, Díaz Guardiola P, Iglesias Bolaño P, Pavón I. Bonilla Jiménez V, Saavedra Falero J, Alberca Vela MT, Díaz Guardiola P, Iglesias Bolaño P, Pavón I. Alteraciones cardíacas en la osteogénesis imperfecta. *Med Clin (Barc)*. 2010;135(15):681–4. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3336681> [citado el 8 de abril de 2025]. *Med Clínica*. 2010;135(15):681-4.
7. Flickr S. La enfermedad pulmonar en personas con osteogénesis imperfecta [Internet]. Disponible en: <https://espanol.nichd.nih.gov/noticias/prensa/090823-avances-cientificos-DIR/slide7> [citado el 8 de abril de 2025].
8. Osteogenesis Imperfecta Federation Europe. Estadísticas [Internet]. Oslo: OIFE; 2017. Disponible en: <https://www.oife.org/es/documentos/estadisticas> [citado el 8 de abril de 2025].
9. Nso-Roca AP. Cuidados y atención hospitalaria en un niño con osteogénesis imperfecta. *Rev Cuba Pediatría*. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312021000400016 [citado el 8 de abril de 2025].

10. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979 abr;16(2):101–16. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/458828/> [citado el 8 de abril de 2025].
11. Gracia Bouthelier R, González Casado I. Gracia Bouthelier R, González Casado I. Tratamiento de la osteogénesis imperfecta. *An Pediatr (Barc).* 2002;56:72–5. Disponible en: <https://analesdepediatria.org/es-tratamiento-osteogenesis-imperfecta-articulo-13031052> [citado el 8 de abril de 2025]. *An Pediatr.* 2002;56:72-5.
12. Lafuente EP. ¿Osteogénesis imperfecta o maltrato infantil? Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/28124> [citado el 8 de abril de 2025].
13. Revistasanitariadeinvestigacion.com. Osteogénesis imperfecta [Internet]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/osteogenesis-imperfecta/> [citado el 8 de abril de 2025].
14. Boyce AM. Denosumab: an emerging therapy in pediatric bone disorders. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15:283–92. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28643220/> [citado el 8 de abril de 2025].
15. Manterola C, Astudillo P, Arias E, Claros N. Manterola C, Astudillo P, Arias E, Claros N. Revisiones sistemáticas de la literatura. *Cir Esp.* 2013;91(3):149–55. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4180736> [citado el 8 de abril de 2025]. *Cir Esp.* 2013;91(3):149-55.
16. Cabello, DR. Formulando preguntas para la práctica clínica (formato PICO) [Internet]. Elsevier; 2021. Disponible en: <https://www.elsevier.com/es-es/connect/tipos-de-pregunta-para-la-practica-clinica-pico> [citado el 8 de abril de 2025].
17. Alves BO. Acerca del DeCS/MeSH – DeCS [Internet]. Disponible en: <https://decs.bvsalud.org/es/sobre-decs/> [citado el 8 de abril de 2025].
18. Joanna Briggs Institute. JBI Levels of evidence [Internet]. Disponible en: https://jbi.global/sites/default/files/2019-05/JBI-Levels-of-evidence_2014_0.pdf [citado el 8 de abril de 2025].
19. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. Declaración PRISMA 2020. *Rev Esp Cardiol.* 2021;74(9):790–9. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S030089322100274> [citado el 8 de abril de 2025]. *Rev Esp Cardiol.* 1 de septiembre de 2021;74(9):790-9.
20. Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc.* 2017;10:145–55. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28435282/> [citado el 8 de abril de 2025].
21. Revistasanitariadeinvestigacion.com. Artículo monográfico: Osteogénesis imperfecta [Internet]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/articulo-monografico-osteogenesis->

- imperfecta/ [citado el 8 de abril de 2025].
- 22.Revistasanitariadeinvestigacion.com. Cuidados enfermeros en un neonato con osteogénesis imperfecta [Internet]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/cuidados-enfermeros-en-un-neonato-con-osteogenesis-imperfecta/> [citado el 8 de abril de 2025].
 - 23.Zeas JSG. Universidad Católica de Cuenca [Internet]. Disponible en: <https://dspace.ucacue.edu.ec/server/api/core/bitstreams/38c21de1-fd05-465e-80a4-e918252b5420/content> [citado el 8 de abril de 2025]. 2023;
 - 24.Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, Basel D. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta. Cochrane Database Syst Rev. 2016;(10):CD005088. Disponible en: <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD005088.pub4/pdf/full> [citado el 8 de abril de 2025].
 - 25.Ramírez Cristancho BC, Tirajo Sánchez CE, Rubio Izquierdo LM. Cuidados de enfermería del recién nacido con osteogénesis imperfecta [Internet]. Bogotá D.C.: Universidad El Bosque; 2021. Disponible en: <https://repositorio.unbosque.edu.co/bitstreams/7c269d81-0090-437c-bcf2-93fb2a7c5ba2/download> [citado el 8 de abril de 2025].
 - 26.Tomás Herrera P. Osteogénesis imperfecta y fisioterapia pediátrica. Revisión bibliográfica [Internet]. Valladolid: Universidad de Valladolid; 2019. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/38783> [citado el 8 de abril de 2025].
 - 27.Asociación de Huesos de Cristal de España. AHUCE: Asociación de Huesos de Cristal de España [Internet]. Valencia: AHUCE; 2025. Disponible en: <http://www.ahuce.org/Inicio.aspx> [citado el 8 de abril de 2025].

ANEXO I

LECTURA CRÍTICA CASPE



Programa de Habilidades en Lectura Crítica Español
Critical Appraisal Skills Programme Español

Las Guías de lectura Crítica CASPe son test de verificación elaborados para ayudarnos a valorar críticamente diferentes tipos de artículos científicos según su diseño. Aplicamos el programa en los artículos seleccionados en la revisión.

Evaluación de Artículos sobre Osteogénesis Imperfecta utilizando el Test CASPe

RESULTADOS CASPE

Artículo 1	7/10
Artículo 2	7/10
Artículo 3 (estudio caso clínico)	4/8
Artículo 4	7/10
Artículo 5	10/10
Artículo 6	8/10
Artículo 7	7/10
Artículo 8	7/10
Artículo 9	7/10

ANEXO II

NIVELES DE EVIDENCIA JBI

New JBI Levels of Evidence

Developed by the Joanna Briggs Institute Levels of Evidence and Grades of Recommendation Working Party October 2013

PLEASE NOTE: These levels are intended to be used alongside the supporting document outlining their use. Using Levels of Evidence does not preclude the need for careful reading, critical appraisal and clinical reasoning when applying evidence.

LEVELS OF EVIDENCE FOR EFFECTIVENESS

Level 1 – Experimental Designs

Level 1.a – Systematic review of Randomized Controlled Trials (RCTs)

Level 1.b – Systematic review of RCTs and other study designs

Level 1.c – RCT

Level 1.d – Pseudo-RCTs

Level 2 – Quasi-experimental Designs

Level 2.a – Systematic review of quasi-experimental studies

Level 2.b – Systematic review of quasi-experimental and other lower study designs

Level 2.c – Quasi-experimental prospectively controlled study

Level 2.d – Pre-test – post-test or historic/retrospective control group study

Level 3 – Observational – Analytic Designs

Level 3.a – Systematic review of comparable cohort studies

Level 3.b – Systematic review of comparable cohort and other lower study designs

Level 3.c – Cohort study with control group

Level 3.d – Case – controlled study

Level 3.e – Observational study without a control group

Level 4 – Observational –Descriptive Studies

Level 4.a – Systematic review of descriptive studies

Level 4.b – Cross-sectional study

Level 4.c – Case series

Level 4.d – Case study

Level 5 – Expert Opinion and Bench Research

Level 5.a – Systematic review of expert opinion

Level 5.b – Expert consensus

Level 5.c – Bench research/ single expert opinion

DIAGNOSIS

Level 1 – Studies of Test Accuracy among consecutive patients

Level 1.a – Systematic review of studies of test accuracy among consecutive patients

Level 1.b – Study of test accuracy among consecutive patients

Level 2 – Studies of Test Accuracy among non-consecutive patients

Level 2.a – Systematic review of studies of test accuracy among non-consecutive patients

Level 2.b – Study of test accuracy among non-consecutive patients

Level 3 – Diagnostic Case control studies

Level 3.a – Systematic review of diagnostic case control studies

Level 3.b – Diagnostic case-control study

Level 4 – Diagnostic yield studies

Level 4.a – Systematic review of diagnostic yield studies

Level 4.b – Individual diagnostic yield study

Level 5 – Expert Opinion and Bench Research

Level 5.a – Systematic review of expert opinion

Level 5.b – Expert consensus

Level 5.c – Bench research/ single expert opinion

PROGNOSIS Level

1 – Inception Cohort Studies

Level 1.a – Systematic review of inception cohort studies

Level 1.b – Inception cohort study

Level 2 – Studies of All or none

Level 2.a – Systematic review of all or none studies

Level 2.b – All or none studies

Level 3 – Cohort studies

Level 3.a – Systematic review of cohort studies (or control arm of RCT)

Level 3.b – Cohort study (or control arm of RCT)

Level 4 – Case series/Case Controlled/ Historically Controlled studies

Level 4.a – Systematic review of Case series/Case Controlled/ Historically Controlled studies

Level 4.b – Individual Case series/Case Controlled/ Historically Controlled study

Level 5 – Expert Opinion and Bench Research

Level 5.a – Systematic review of expert opinion

Level 5.b – Expert consensus

Level 5.c – Bench research/ single expert opinion

ECONOMIC EVALUATIONS

Levels

1. Decision model with assumptions and variables informed by systematic review and tailored to fit the decision-making context.
2. Systematic review of economic evaluations conducted in a setting similar to the decision makers.
3. Synthesis/review of economic evaluations undertaken in a setting similar to that in which the decision is to be made and which are of high quality (comprehensive and credible measurement of costs and health outcomes, sufficient time period covered, discounting, and sensitivity testing).
4. Economic evaluation of high quality (comprehensive and credible measurement of costs and health outcomes, sufficient time period covered, discounting and sensitivity testing) and conducted in setting similar to the decision making context.
5. Synthesis / review of economic evaluations of moderate and/or poor quality (insufficient coverage of costs and health effects, no discounting, no sensitivity testing, time period covered insufficient).
6. Single economic evaluation of moderate or poor quality (see directly above level 5 description of studies).
7. Expert opinion on incremental cost effectiveness of intervention and comparator.

MEANINGFULNESS

1. Qualitative or mixed-methods systematic review
2. Qualitative or mixed-methods synthesis
3. Single qualitative study
4. Systematic review of expert opinion
5. Expert opinion

ANEXO III

TABLA ANÁLISIS RESULTADOS

	Posición	Reducir fricción/golpes	Movilización segura	Hidroterapia	Farmacoterapia	Apoyo psicológico	Alimentación
1: Revisión sistemática	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	NO
2: Artículo revista	SÍ	SÍ	SÍ	NO	NO	SÍ	NO
3: Estudio de un caso	SÍ	SÍ	SÍ	NO	NO	NO	NO
4: Revisión sistemática	NO	SÍ	SÍ	NO	NO	SÍ	NO
5: Revisión sistemática	SÍ	SÍ	SÍ	NO	SÍ	SÍ	SÍ
6: Estudio de un caso	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ
7: Revisión sistemática	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	NO
8: Revisión sistemática	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	NO	NO	NO
9: Revisión sistemática	SÍ	SÍ	SÍ	NO	NO	NO	SÍ

ANEXO IV

Flyer Osteogenesis Imperfecta - Asociación Huesos de Cristal de España



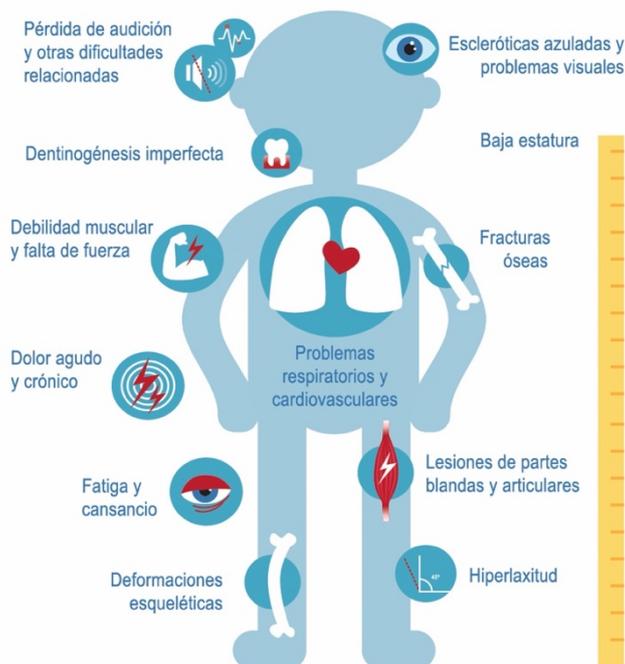
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI)

¿Qué es?

- Es un trastorno **genético** que consiste en la formación inadecuada de los huesos.
- Se considera una **enfermedad poco frecuente**. Prevalencia entre 1:10.000 y 1:15.000.
- Es **crónica**, en la actualidad no tiene cura.

Manifestaciones clínicas

- La característica principal es la **fragilidad ósea**.
- **Gran variabilidad clínica**: los signos y síntomas pueden aparecer con distinta intensidad y frecuencia.
- Cada persona con OI es única.



Ilustrado y diseñado por: @yonomeliacomunidad

AHUCE – Asociación Nacional Huesos de Cristal OI España

C/San Ildefonso 8, bajo dcha · 28012 · Madrid

91 467 82 66 · ahuce@ahuce.org · www.ahuce.org

[f @Osteogenesis.imperfecta.Ahuce](https://www.facebook.com/Osteogenesis.imperfecta.Ahuce) [AHUCE](https://www.youtube.com/channel/UC...) [@AHUCE](https://twitter.com/AHUCE)

Financiadores

