

TRABAJO DE FIN DE GRADO

GRADO EN ENFERMERÍA



**UNIVERSIDAD
DE ALMERÍA**

ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE LA ATENCIÓN DE LAS NECESIDADES DE PERSONAS AFECTADAS POR OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

MULTIDISCIPLINARY APPROACH TO ATTEND TO THE PEOPLE NEEDS
AFFECTED BY OSTEOGENESIS IMPERFECTA

AUTOR

D. / D.^a María Isabel Gámez Medina

DIRECTOR

Prof./Prof.^a María Teresa Belmonte García



Facultad de
Ciencias de la Salud
Universidad de Almería

Curso Académico

2021/2022

Convocatoria

Junio

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	1
2. OBJETIVOS.....	5
3. METODOLOGÍA	6
3.1 DISEÑO DEL ESTUDIO	6
3.2 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.....	6
3.3 BASES DE DATOS	6
3.5 CRITERIOS DE SELECCIÓN.....	9
3.6 PROCESO DE SELECCIÓN Y ANÁLISIS DE DATOS	10
4. RESULTADOS.....	11
4.1 FLUJOGRAMA	11
4.2 INTERVENCIONES PARA EL TRATAMIENTO INTEGRAL Y HOLÍSTICO DE LA ENFERMEDAD DESDE UNA MODALIDAD MULTIDISCIPLINAR.	13
4.3 PERCEPCIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA Y COMPLICACIONES QUE INFLUYEN EN EL DESARROLLO VITAL DE LOS INDIVIDUOS CON OI	15
4.4 LIMITACIONES DE LA ACTIVIDADES BÁSICAS DE LA VIDA DIARIA Y DEL DESARROLLO FÍSICO Y PSICOSOCIAL.....	17
5. DISCUSIÓN.....	20
5.1 LIMITACIONES	26
5.2 FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN.....	27
6. CONCLUSIÓN.....	29
BIBLIOGRAFÍA.....	31
ANEXOS	37
ANEXO 1 – CUESTIONARIO CASPE.....	37
ANEXO 2 - TABLA 1. INTERVENCIONES PARA EL TRATAMIENTO INTEGRAL Y HOLÍSTICO DE LA ENFERMEDAD DESDE UNA MODALIDAD MULTIDISCIPLINAR.	42
ANEXO 3 - TABLA 2. PERCEPCIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA Y COMPLICACIONES QUE INFLUYEN EL DESARROLLO VITAL DE LOS INDIVIDUOS CON OI.....	48
ANEXO 4 - TABLA 3.LIMITACIONES DE LA ACTIVIDADES BÁSICAS DE LA VIDA DIARIA Y DEL DESARROLLO FÍSICO Y PSICOSOCIAL.	52
ANEXO 5 - TABLA 4. INFLUENCIA DE LA ENFERMEDAD BAJO LA PERSPECTIVA DE LOS CUIDADORES	54
ANEXO 6 – CUESTIONARIO PEDSQL 4.0	56

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Intervenciones para el tratamiento integral y holístico de la enfermedad desde una modalidad multidisciplinar.	42
Tabla 2. Percepción de la calidad de vida y complicaciones que influyen.....	48
Tabla 3. Limitaciones de la Actividades básicas de la vida diaria y del desarrollo físico y psicosocial.	52
Tabla 4. Influencia de la enfermedad bajo la perspectiva de los cuidadores.....	54

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Flujograma de resultados siguiendo modelo Prisma.....	12
--	----

AGRADECIMIENTOS

Es al terminar cada etapa cuando somos conscientes de todas aquellas personas incondicionales que te han acompañado durante el transcurso del camino, por muy largo o duro que haya sido, forman parte del resultado obtenido al final.

Quiero agradecer en primer lugar, a mi familia, mi mayor apoyo, por haberme educado en cómo soy, por darme ánimos cuando más cansada estaba y por su cariño incondicional.

Gracias a María, Loles y Esther, mis compañeras de vocación, con las que he compartido mis inquietudes y me han hecho sentir respaldada en todo momento. A Pablo, Ana y Antonio que han convivido conmigo día a día, se han alegrado por mis logros y me consolado en los días grises.

Dar las gracias a Teresa, mi tutora, que ha confiado en mí y en mi trabajo, quien ha compartido conmigo su conocimiento y me ha aconsejado para ser una mejor profesional.

Agradecer a todos aquellos profesionales que han participado en mi formación, quienes han hecho que encuentre mi amor hacia la Enfermería y me han moldeado para ser la enfermera que voy a ser. Y gracias, sobre todo, a aquellos enfermeros que luchan cada día porque la Enfermería sea la ciencia del cuidado y una profesión de evidencia, y con ello darle la importancia que se merece.

RESUMEN

Introducción: La Osteogénesis Imperfecta (OI) se define: una anomalía genética en el desarrollo óseo primario que se caracteriza por una mayor fragilidad en los huesos y menor densidad de la masa ósea. Es considerada una Enfermedad Rara (ER) puesto que la prevalencia se estima entre 1/15 000 y 1/20 000 recién nacidos. Se han identificado cinco tipos de OI según las manifestaciones clínicas de la enfermedad y su gravedad. El tratamiento se centra en la infusión de bisfosfonatos, cirugía para estabilizar fracturas y deformidades y ejercicios de rehabilitación. El objetivo fue estudiar los beneficios que aporta el abordaje de la enfermedad desde una perspectiva multidisciplinar para un cuidado holístico e integral de los pacientes para mejorar la calidad de vida. **Metodología:** Se realizó una revisión bibliográfica integradora con una búsqueda en distintas bases de datos (Pubmed, Scopus, CINAHL, Scielo, Cuiden y Dailnet Plus) y repositorios. Se planteó una pregunta PIO y se hizo una estrategia de búsqueda usando descriptores y operadores booleanos. Se establecieron criterios de inclusión y exclusión para acotar la búsqueda y se preservó la calidad siguiendo la guía CASPe. **Resultados:** Se analizaron 29 artículos tras la búsqueda. Un 13% hablan de la influencia que tiene la enfermedad sobre los cuidadores y cómo debe adaptarse la familia. Destacamos que 44% explican la influencia de las complicaciones que provocan la enfermedad sobre la calidad de vida. Un 44% muestran las intervenciones necesarias desde el tratamiento multidisciplinar para un abordaje integral. **Conclusiones:** Se han podido demostrar que preservar una buena calidad de vida es esencial en pacientes con OI. Para ello es necesario llevar a cabo un tratamiento multidisciplinar basado en el cuidado holístico y además cubrir las necesidades de los cuidadores.

ABSTRACT

Introduction: Osteogenesis Imperfecta (OI) is defined: a genetic anomaly in primary bone development that is characterized by increased bone fragility and decreased bone mass density. It is considered an RD since the prevalence is estimated to be between 1/15 000 and 1/20 000 newborns. Five types of OI have been identified according to the clinical manifestations of the disease and its severity. Treatment focuses on infusion of bisphosphonates, surgery to stabilize fractures and deformities, and rehabilitation exercises. The aim was to study the benefits of approaching the disease from a multidisciplinary perspective for a holistic and comprehensive care of patients to improve

quality of life. **Methodology:** An integrative literature review was carried out with a search in different databases (Pubmed, Scopus, CINAHL, Scielo, Cuiden and Dailnet Plus) and repositories. A PIO question was posed, and a search strategy was developed using descriptors and Boolean operators. Inclusion and exclusion criteria were established to narrow the search and quality was preserved following the CASPe guidelines. **Methodology:** An integrative literature review was carried out with a search in different databases (Pubmed, Scopus, CINAHL, Scielo, Cuiden and Dailnet Plus) and repositories. A PIO question was posed, and a search strategy was developed using descriptors and Boolean operators. Inclusion and exclusion criteria were established to narrow the search and quality was preserved following the CASPe guidelines. **Results:** A total of 29 articles were analyzed after the search. Thirteen percent of the articles dealt with the influence of the disease on the caregivers and how the family should adapt. 44% explain the influence of the complications caused by the disease on the quality of life. A 44% show the necessary interventions from the multidisciplinary treatment to make it a comprehensive approach. **Conclusions:** We have been able to demonstrate that preserving a good quality of life is essential in patients with OI. For this it is necessary to carry out a multidisciplinary treatment based on holistic care and to cover the needs of the caregivers.

PALABRAS CLAVE

Abordaje multidisciplinar, adolescentes, cuidados holísticos, calidad de vida, niños, Osteogénesis Imperfecta

KEYWORDS

Children, holistic care, multidisciplinary approach, teenagers, Osteogenesis imperfecta, quality of care

1. INTRODUCCIÓN

La Osteogénesis Imperfecta se define por Orphanet (2021) como una anomalía en el desarrollo óseo primario, con carácter genético y, además, se considera una enfermedad rara debida a su baja prevalencia. Está caracterizada por una mayor fragilidad en los huesos, menor densidad de la masa ósea y, por tanto, es más propenso a las fracturas. La prevalencia se estima con una incidencia entre 1/15 000 y 1/20 000 recién nacidos.

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (2022) se considera que las Enfermedades Raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser tratada como rara, afecta a un número limitado de personas, menos de 5 por cada 10.000 habitantes, se estima que existen más de 7.000 enfermedades raras. Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. Se caracterizan por: Tener un comienzo precoz, por lo que en su mayoría afectan a niños (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años), dolor de carácter crónico e invalidante, afectación motor, sensorial o intelectual, que conlleva una discapacidad en la autonomía. (Gimeno-Martos, Pérez-Riera, Guardiola-Villarrog, Y Cavero-Carbonell., 2017; Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, Y Abaitua., 2008)

La edad del diagnóstico depende de la gravedad de la enfermedad. Se han identificado cinco tipos clínicamente distintos de Osteogénesis imperfecta (OI a partir de aquí). (van Dijk Y Silence, 2014)

El tipo I es la forma más leve, se transmite con carácter autosómico dominante. Es no deformante con altura normal o baja estatura, esclerótica azul y sin dentinogénesis imperfecta (DI).

El tipo II es una forma letal perinatal, los pacientes presentan múltiples fracturas de costillas y huesos largos al nacer, marcadas deformidades, huesos largos y anchos, baja densidad en las radiografías de cráneo y esclerótica oscura. Estos pacientes mueren al nacer, o poco después.

El tipo III es severo y progresivamente deformante, los signos principales incluyen baja estatura severa, cara triangular, escoliosis severa, esclerótica grisácea o blanquecina.

Los pacientes con tipo IV es el grupo más heterogéneo, tienen estatura baja moderada, escoliosis de gravedad variable, escleróticas de coloración variable grisácea o blanca, con deformidades moderadas, y dentinogénesis imperfecta.

El tipo V se caracteriza por baja estatura de leve a moderada, displasia metafisaria al nacer, dislocación de la cabeza radial, membranas interóseas mineralizadas del antebrazo y la parte inferior de la pierna, callo hiperplásico (particularmente cuando el crecimiento es más rápido, por ejemplo, durante la infancia o la pubertad), esclerótica blanca, y sin DI. Tienen una gravedad variable de la escoliosis.

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos esqueléticos y extraesqueléticos. Los estudios radiológicos revelan osteoporosis y la presencia de huesos de Worm, unos huesos supernumerarios entre los huesos del cráneo. La densitometría ósea confirma la baja masa ósea. El diagnóstico prenatal puede intuirse con ultrasonografía y su confirmación se lleva a cabo mediante análisis molecular de amniocitos o células de vellosidades coriónicas, si se ha identificado la mutación causante en la familia. (Greeley Y Donnaruma-Kwoh, 2015; Trejo Y Rauch, 2016)

En aproximadamente la mitad de los casos el pronóstico vital está comprometido, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes del año de vida (FEDER, 2022). El pronóstico funcional depende de la gravedad de la enfermedad y de la calidad del manejo. El pronóstico vital depende de la gravedad de las complicaciones respiratorias asociadas con las deformidades de la columna. El tipo II de la enfermedad, es el más letal ya que los niños mueren al nacer o poco después (Orphanet, 2021).

En cuanto a las manifestaciones clínicas de la enfermedad la fragilidad ósea es el problema principal de la OI. La resistencia de un hueso a padecer fracturas depende de la composición del hueso, en la OI encontramos alteraciones en todos estos niveles: colágeno anómalo o de poca cantidad, bajo grado de mineralización, huesos finos y curvados, baja masa ósea con corticales estrechas y hueso trabecular poco esponjoso. Por ese motivo, los pacientes con OI presentan un riesgo aumentado de padecer fracturas.

Son frecuentes las deformidades en huesos largos, secundarias a fracturas o a la propia debilidad ósea. Los patrones de incurvación típicos son el fémur en dirección anterolateral y la tibia en dirección anterior (tibia en sable). Aunque con menor frecuencia, en las formas más graves, las extremidades superiores también pueden presentar deformidades. También es característica la hiperlaxitud articular, que provoca la aparición de esguinces y luxaciones articulares. El pie suele ser plano y valgo, por lo que cuesta más la marcha (Torrent, 2020).

La presencia de escoliosis se ha observado entre el 39 y el 80% de los pacientes con OI, siendo más frecuente en las formas más graves. Aparece generalmente a partir de los 6 años (aunque puede aparecer antes), sobre todo en la etapa de mayor crecimiento. Otras manifestaciones de la columna lumbar más frecuentes en pacientes con OI son la espondilólisis y la espondilolistesis. (Arshad Y Bishop, 2021; Marini, Forlino, Bächinger, Bishop, Byers., et al., 2017)

A nivel sistémico hay más manifestaciones de la enfermedad. En los ojos, se aprecia una coloración grisácea en las escleróticas que no es patogénica. Aparecen alteraciones en la dentición, debido a una mala formación de la dentina, también puede provocar maloclusión de los dientes y a largo plazo problemas en la alimentación. En edades más avanzadas, algunas familias presentan hipoacusia severa de forma progresiva. Aunque es menos frecuente, también puede haber manifestaciones cardíacas y pulmonares, provocando enfermedades como Apnea obstructiva del sueño. (LoMauro, Landoni, Fraschini, Molteni, Aliverti., et al., 2021; Martins, Siedlikowski, Coelho, Rauch, Y Tsimicalis., 2020; Najirad, Madathil, Rauch, Sutton, Lee., et al., 2020; Yepes, 2017)

Por su diversidad clínica, el manejo de la OI debe ser multidisciplinar y adaptado en función del grado de afectación y fragilidad ósea. Está fundamentado en 4 pilares principales: rehabilitación (incluyendo la fisioterapia y terapia ocupacional), quirúrgico (traumatología y ortopedia), médico (reumatología o endocrinología, dependiendo de los centros) y psicológico (muchas familias necesitan apoyo de atención psicológica y social). También, durante el seguimiento participan otras especialidades para la detección y el manejo de posibles complicaciones extraesqueléticas, como enfermeros, trabajadores sociales, logopedas... (Bourgeois, Bérengère, Bonafé, Applegate, Pioletti., et al., 2016; Marr, Seasman, Y Bishop., 2017)

La fisioterapia temprana supone una mejora en la autonomía, ya que trabaja los déficits motores y con ello se reducen los riesgos de caídas. Es fundamental en la recuperación de las fracturas para conseguir la recuperación del movimiento, fuerza muscular y propiocepción y así, la máxima independencia. A su vez, es aconsejable fomentar la práctica deportiva. La terapia ocupacional tiene un fuerte impacto en el rendimiento escolar y el desarrollo del crecimiento de los niños. En los neonatos, los fisioterapeutas trabajan junto a los padres para la correcta manipulación y para fomentar la succión. (Mueller, Engelbert, Ziska, Bartels, Blanc., et al., 2018)

El abordaje quirúrgico se lleva a cabo principalmente cuando hay una fractura, para una alineación correcta del hueso fracturado. La inmovilización debe permanecer el mínimo tiempo para evitar la osteopenia por desuso que aumente el riesgo de padecer una nueva fractura. En pacientes pediátricos se suelen utilizar enclavados telescópicos que van alargándose a medida que el hueso crece en longitud. Es fundamental para la corrección de deformidades óseas y espinales y la prevención de fracturas de huesos largos técnicas quirúrgicas invasivas, como, con la inserción de varillas intramedulares. (Fassier, 2017)

El tratamiento farmacológico más extendido, tanto en adultos como en pediatría, es la terapia con bisfosfonatos, aunque no supone la cura definitiva. Actúan uniéndose al hueso y con ello, inhiben la resorción ósea y aumenta la densidad mineral ósea, al ser análogos sintéticos del pirofosfato y en consecuencia disminuyen el riesgo de fractura. Existen diferentes tipos de bisfosfonatos que difieren principalmente en su potencia, pauta y vía de administración. Aunque por norma general son bien tolerados, hay que comprobar la función renal y una correcta cantidad de calcio y vitamina D en sangre. (Arshad Y Bishop, 2021; Infante, Gener, Vázquez, Olivares, Arrieta., et al., 2021; Wiggins Y Kreikemeier, 2017)

La terapia psicológica va a ir dirigida tanto al paciente como a los cuidadores, ya que las enfermedades raras suponen un gran impacto psicológico desde el primer momento y supone un cambio en el funcionamiento familiar. El tratamiento psicológico ayuda a gestionar todas las emociones y a mejorar el desarrollo psicosocial de los niños que están en plena etapa de crecimiento y así, poder adaptarse a su enfermedad en el día a día. A su vez, el apoyo para los pacientes con OI y las familias se puede brindar mediante la administración de información, el contacto con otros pacientes y sus familias y las referencias para asesoramiento formal o informal, para ello son de gran ayuda las asociaciones. (Subramanian Y Viswanathan, 2021; Vanz, Têmis, da Rocha, Y Schwartz., 2015; Wesley, Bray, Munns, Y Pacey., 2021)

2. OBJETIVOS

El objetivo general de este trabajo es estudiar los beneficios que aporta el abordaje de la enfermedad desde una perspectiva multidisciplinar para un cuidado holístico e integral de los pacientes con Osteogénesis Imperfecta.

Los objetivos específicos son: Describir las principales estrategias de actuación que permiten un tratamiento integral y holístico de la enfermedad. Mostrar las complicaciones de la enfermedad que influye en la percepción de calidad de vida del paciente. Evidenciar las barreras para realizar las actividades básicas de la vida diaria (ABVD a partir de aquí) de los niños con OI. Estudiar los condicionantes psicosociales de la salud que inciden sobre los padres cuidadores de niños con la Osteogénesis Imperfecta.

3. METODOLOGÍA

3.1 *Diseño del estudio*

Para este trabajo de fin de grado se llevó a cabo una revisión bibliográfica integradora. Esta revisión fue una búsqueda de información sobre la Osteogénesis Imperfecta con el fin de responder la pregunta de investigación inicial. Para ello se realizó una búsqueda en distintas bases de datos de artículos científicos y revistas. El proceso fue sucedido de una estrategia de búsqueda, evaluación de la calidad de los artículos seleccionados y su posterior análisis e interpretación de la información.

3.2 *Pregunta de investigación*

Para realizar la búsqueda y alcanzar nuestros objetivos se planteó la siguiente pregunta de investigación basada en el marco PIO (Paciente-Intervención-Resultado): ¿Cómo se produce el desarrollo de la Osteogénesis Imperfecta en niños y adolescentes? ¿Cómo se puede mejorar la calidad de vida de estos pacientes desde un buen abordaje terapéutico plural? y ¿Cuáles son las principales necesidades de cuidados que demandan los afectados?

- P (Patient); Población implicada: niños y adolescentes que padecen Osteogénesis Imperfecta y sus cuidadores.
- I (Intervention); Intervención: determinar las intervenciones de cada profesional del equipo multidisciplinar para un abordaje y una atención holísticos ante esta enfermedad rara.
- O (Outcomes); Resultados: exponer los condicionantes que inciden sobre mejorar la calidad de vida de estos pacientes y su mejora a través con un abordaje terapéutico integrado y con unos cuidados eficaces para realizar cuidados en el grupo doméstico y familiar.

3.3 *Bases de datos*

Las bases de datos que nos fueron útiles en la búsqueda fueron las siguientes Pubmed (Medline), Scopus, CINAHL, Scielo, Cuiden y Dailnet Plus. A su vez también se usaron otras fuentes como Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Carlos III, Web of Science (FECYT) y repositorios como BioMed Central Open Access.

Además, se consultaron las bases de datos LILACS, PSYCINFO, Ovid MEDLINE® | Wolters Kluwer y COCHRANE, pero todos los resultados obtenidos eran artículos ya repetidos de los hallados en las anteriores bases de datos.

3.4 Estrategias de búsqueda

En primer lugar, se realizó una búsqueda general de la Osteogénesis Imperfecta en Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Investigación de Carlos III de Madrid, donde pudimos confirmar su pertenencia al grupo de enfermedades raras e informarnos sobre las principales características.

Para concretar la búsqueda hacia nuestra pregunta de investigación, se usaron descriptores de lenguaje natural y estructurado con los componentes de la pregunta PIO que se unieron con los operadores booleanos “AND” y “OR”. Los términos fueron “Osteogénesis imperfecta”, “nursing care”, “multidisciplinary approach”, “pain clinic”, “quality of life” (osteogenesis imperfecta, cuidados de enfermería, abordaje terapéutico multidisciplinar, calidad de vida)

Donde se encontró el grueso de la información fue la base de datos Pubmed. Se realizaron varias estrategias de búsqueda con los términos MeSH unidos por los operadores booleanos. Se concretan a continuación:

((osteogenesis imperfecta) OR (osteogenesis imperfecta[MeSH Terms])) AND ((nursing care) OR (nursing care[MeSH Terms])). Se obtuvieron 76 resultados de los cuales se recogieron 18 artículos tras la aplicación de los filtros de idioma y años de publicación. Tras descartar los que eran de adultos y obtuvimos 9 resultados.

((osteogenesis imperfecta) OR (osteogenesis imperfecta[MeSH Terms])) AND ((multidisciplinary approach) OR (pain clinic[MeSH Terms])). Se obtuvieron 41 resultados de los cuales tras la aplicación de los filtros de idioma y años de publicación recogimos 19. A su vez, se descartaron los que eran de adultos y obtuvimos 2 resultados.

((osteogenesis imperfecta) OR (osteogenesis imperfecta[MeSH Terms])) AND ((Quality of Life[MeSH Terms]) OR (Quality of Life)). La búsqueda recogió 117 resultados de los cuales se obtuvieron 52 artículos tras la aplicación de los filtros de idioma y años de publicación. Se eliminaron los que no se centraban en niño y adolescentes y se obtuvieron 17 resultados.

En segundo lugar, se usó Scopus, se hicieron sucesivas búsquedas: (Osteogenesis imperfecta AND nursing care). Se obtuvieron 30 resultados, se le aplicaron de los filtros de idioma y años de publicación y destacamos 6 artículos. Tras descartar los que eran de adultos y obtuvimos 5 resultados, de los cuales 3 ya estaban repetidos en la búsqueda anterior. (Osteogenesis imperfecta AND quality of life) se consiguieron 227 resultados de la búsqueda, que se quedaron en 41 tras la aplicación de los filtros de idioma y años de publicación. Solo 9 artículos trataban la población infantil y de los cuáles 5 ya estaban repetidos. De la búsqueda (Osteogenesis imperfecta AND Multidisciplinary approach) se obtuvieron 69 resultados, tras la aplicación de filtros 20, pero todos estaban ya repetidos de búsquedas anteriores. (Osteogenesis imperfecta AND pain clinics) de los 8 resultados tras la aplicación de filtros todos fueron despreciados porque no trataban nuestra población.

A continuación, se consultó CINAHL, donde se hicieron las mismas búsquedas que en la base de datos anterior. (Osteogenesis imperfecta AND nursing care) con un resultado obtenido tras filtrar con idiomas y año de publicación. (Osteogenesis imperfecta AND Multidisciplinary approach) tras aplicar los filtros obtuvimos 5 resultados. (Osteogenesis imperfecta AND quality of life) con 31 resultados obtenidos tras descartar por los filtros. De estas búsquedas recogimos un artículo que no hubiera salido en bases de datos anteriores.

En la búsqueda de Scielo se obtuvieron los siguientes resultados: (Osteogenesis imperfecta AND Quality of life) tras la aplicación de filtros de idioma inglés y español, fecha de publicación en los últimos 5 años y población pediátrica y adolescente se recogieron 4 resultados. Osteogenesis imperfecta AND multidisciplinary approach se obtuvieron 2 resultados tras la aplicación de los filtros. De las búsquedas (osteogenesis imperfecta and nursing cares) y (Osteogenesis imperfecta AND pain clinics) no hubo resultados tras ser filtrados. Se cribaron los artículos obtenidos para desechar los repetidos y se obtuvo un resultado.

En la base de datos Cuiden con la búsqueda de osteogénesis imperfecta obtuvimos 9 resultados, que, tras la aplicación de filtros de artículos en español o inglés, además, de los artículos de los últimos años de publicación y en niños o adolescentes se recogió 1 artículo útil para nuestra búsqueda.

En Dialnet plus se hicieron varias búsquedas: (Osteogenesis imperfecta AND cuidados enfermería) obtenido 1 resultado tras la aplicación de los filtros de idioma español o inglés, fecha de publicación no más de hace 5 años y población infantil y adolescente. Osteogenesis imperfecta and quality of life tras la aplicación de filtros se rescataron 5 resultados. De las búsquedas (osteogenesis imperfecta and multidisciplinary approach) y (Osteogenesis imperfecta AND pain clinics) no hubo resultados tras ser filtrados. Una vez descartados los repetidos recogimos 1 resultado.

En la búsqueda en Web Of Science (FECYT) se combinaron los términos osteogenesis imperfecta, nursing cares, multidisciplinary approach y quality of life, donde se aplicaron filtros de idioma, fecha de publicación y población, obteniendo así 12 resultados. De los cuáles 10 artículos estaban ya repetidos.

Los resultados obtenidos en las siguientes bases de datos LILACS, PSYCINFO, Ovid MEDLINE® | Wolters Kluwer y COCHRANE fueron escasos y todos ya repetidos en búsquedas de bases de datos anteriores.

Por último, se visitó el repositorio BIOMED Central Open Access, donde se hicieron varias búsquedas con los términos osteogenesis imperfecta, nursing cares, multidisciplinary approach y quality of life. Se le aplicaron filtros de idiomas, últimos 5 años de publicación y población pediátrica o adolescente, además se eliminaron los resultados ya repetidos y se obtuvo un resultado.

3.5 Criterios de selección

A continuación, se describen los criterios aplicados para cribar la selección de artículos encontrados en la búsqueda para discernir nuestro objetivo:

Criterios de Inclusión

- Se incluyeron en esta revisión estudios cualitativos y cuantitativos, estudios observacionales, estudio de cohortes y caso control, estudios transversales, estudios retrospectivos, ensayos clínicos, casos clínicos, estudios descriptivos e informes de expertos.
- Trabajos centrados en pacientes con Osteogénesis Imperfecta.
- Artículos publicados en los últimos cinco años (2016-2021).
- La edad de la población de estudio osciló de forma exclusiva en niños y adolescentes, incluyendo en algunos casos a los padres de niños con dicha

patología por entrar en la categoría de afectados, tal y como se define desde EURORDIS.

- Publicaciones en castellano e inglés.

Criterios de Exclusión:

- Fueron eliminados los artículos que estaban duplicados en las distintas fuentes de investigación.
- Los artículos con una antigüedad superior a cinco años de publicación (2016-2021).
- No se analizaron los estudios de pacientes adultos diagnosticados de OI.
- Se excluyeron aquellos artículos que no hablaban de la especie humana (fases de ensayos clínicos *in vitro* e *in vivo*).
- Fueron descartadas las publicaciones en idiomas distintos al español o el inglés.

3.6 Proceso de selección y análisis de datos

La selección de los artículos se llevó a cabo aplicando una herramienta para la lectura crítica como es la lista CASPe que nos ayuda a determinar la calidad de los trabajos encontrados y así tener evidencia de la máxima excelencia.

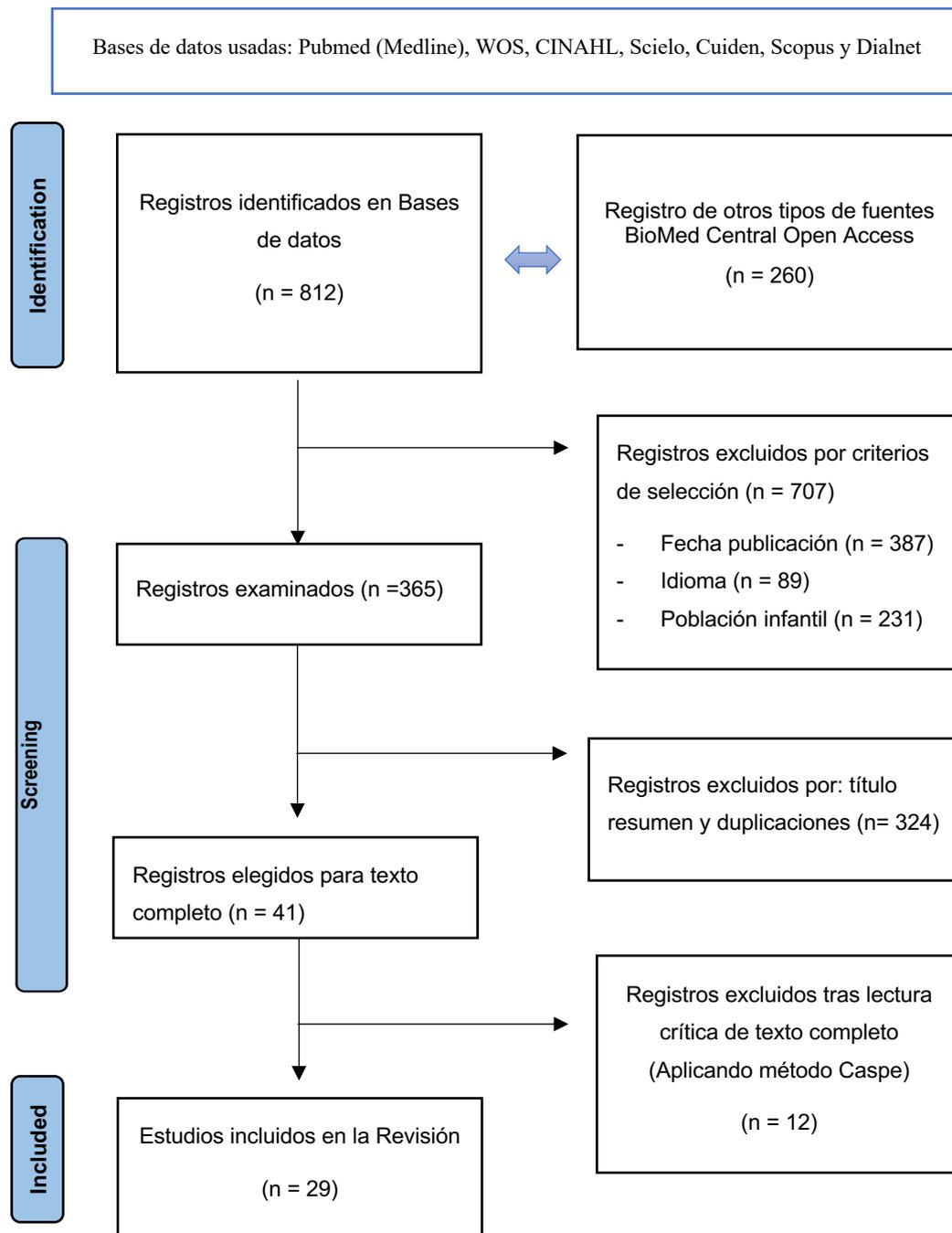
Tras la búsqueda en las distintas fuentes de investigación y aplicando los criterios de inclusión y exclusión recopilamos 41 artículos. Se procedió a seleccionar los que tenían la información más adecuada para nuestro objetivo y se aplicó el método CASPe para la mejor calidad de la información, obteniendo así 29 artículos relevantes. Para ello, se aplicaron sobre el contenido de los artículos preguntas para ver si los resultados son válidos y fiables en nuestro estudio, se puede consultar en el presente TFG (Anexo 1).

4. RESULTADOS

Tal y como se recoge en el flujograma (Figura 1), nuestra búsqueda inicial arrojó 1072 resultados de las bases de datos Pubmed (Medline), WOS, CINAHL, Scielo, Cuiden, Scopus y Dialnet Plus principalmente, junto con artículos de la fuente BMC. Para ello se elaboró una estrategia de búsqueda con palabras clave (los términos fueron “Osteogénesis Imperfecta”, “nursing care”, “multidisciplinary approach”, “pain clinic”, “quality of life” (osteogenesis imperfecta, cuidados de enfermería, abordaje terapéutico multidisciplinar, calidad de vida) usando una combinación de lenguaje estructurado y natural unida con operadores booleanos AND y OR. En una primera etapa, se eliminaron estudios tras la aplicación de los criterios de selección, como son fecha de publicación de los últimos cinco años, artículos en idioma español o inglés y además que trataran a la población pediátrica e infantil (n=365). Tras ello, se hizo un cribado leyendo los títulos, resúmenes y objetivos que más se adecuaban a nuestra pregunta de investigación y a continuación se realizó una lectura del texto completo de 41 estudios. Para finalizar se aplicó la herramienta de lectura crítica CASPe (consultar Anexo 1) donde se desecharon 12 estudios para que los artículos seleccionados tuvieran la mayor evidencia posible. Así se recogieron los 29 artículos finales usados para la síntesis de datos de nuestra investigación (Figura 1).

4.1 *Flujograma*

Figura 1.Flujograma de resultados siguiendo modelo Prisma.



Fuente: Elaboración Propia

A continuación, se van a desglosar los resultados que hemos obtenido en la búsqueda, a través de tablas descriptivas para mostrar de forma clara una síntesis de los principales datos extraídos. Para ello, se ha agrupado la información en cuatro categorías teórico-analíticas con objeto de conseguir los objetivos de nuestra investigación. Dichas categorías son: El abordaje multidisciplinar del tratamiento de los pacientes con OI, para un cuidado integral y holístico. La percepción de la calidad de vida de los niños con OI y las complicaciones que interfieren. El dolor y las fracturas como principal limitante de las actividades básicas de la vida diaria y el desarrollo físico y psicosocial. El impacto de la enfermedad en los padres con hijos diagnosticados de OI, como en sus cuidadores.

En primer lugar, analizaremos los resultados más importantes hallados en el contexto terapéutico de esta enfermedad rara.

4.2 Intervenciones para el tratamiento integral y holístico de la enfermedad desde una modalidad multidisciplinar.

Para responder a los objetivos, en esta categoría abordaremos la intervención holística y multidisciplinar de la enfermedad, para ello hemos analizado un total de 13 estudios en la búsqueda, de los cuales son 4 revisiones bibliográficas, 3 estudios transversales, de los cuales dos retrospectivos y uno prospectivo, 2 casos clínicos, 1 estudio descriptivo simple, 1 longitudinal prospectivo, 1 ensayo clínico no aleatorizado y un estudio de cohorte. De todos ellos, el 40% tratan de la importancia del abordaje multidisciplinar y la coordinación entre todos los profesionales, el 30% explica los tratamientos farmacológicos y quirúrgicos más efectivos y el otro 30% nos explican la asociación entre sus disciplinas (enfermería, fisioterapia, nutrición, terapeutas y trabajadores sociales) y el abordaje en la terapia de los pacientes con OI junto con el tratamiento. Los principales resultados analizados en la Tabla 1, se pueden consultar en el presente trabajo (Anexo 2)

Son muchas las perspectivas a tratar para conseguir la excelencia de los cuidados y el tratamiento óptimo. El abordaje farmacológico, se centra en el tratamiento con bisfosfonatos que minimizan las fracturas al aumentar la densidad mineral del hueso gracias a la remodelación ósea (Feehan, Zacharin, Lim, Y Simm., 2018; Garganta., Jaser, Lazow, Schoenecker, Cobry., et al., 2018). Ante una fractura hay varios tipos cirugías ortopédicas, como por ejemplo el uso de varillas IM que se realizan tanto para unir los huesos, fisuras o tratar las deformaciones (Azzam, Rush, Burke, Nabower, Y Esposito., 2018; Oduah, Firth, Pettifor, Y Thandrayen., 2017). Tras una fractura es esencial el

trabajo con el fisioterapeuta, tanto antes como después de la operación, para conseguir recuperar la función física en el menor tiempo posible y sin secuelas (Mueller et al., 2018). También se ven afectados por la OI los dientes, con problemas de maloclusión y masticación, que conlleva una pérdida de la capacidad funcional de alimentación, principalmente cuando son recién nacidos, ya que pierden el reflejo de succión (Zambrano, Têmis, Y Mello., 2019). A su vez se pueden ver reforzadas las estructuras óseas con una buena alimentación basada en una dieta con un aporte de calcio mayor, donde la leche es esencial.

Respecto a los profesionales que atienden a estos pacientes desde una perspectiva holística, destacamos que en el estudio de Morte-Cabistany, Gajón, Valdovín, Navarro Rivera y colaboradores (2021) se muestra que la Enfermería realiza un plan de cuidados basado en la seguridad del paciente durante su periodo de hospitalización. Además, instruye en el cuidado domiciliario, por parte de los padres, a través de la educación para la salud, así, se evita un afrontamiento ineficaz de la enfermedad, sobre todo en niños recién diagnosticados.

Los estudios demuestran que hay problemas en la coordinación de servicios y profesionales, principalmente en el servicio de urgencias (Carrier, Siedlikowski, Chougui, Plourde, Mercier, et al., 2018). Se demostró que los pacientes que acuden a este servicio también han frecuentado en la última semana el servicio de atención primaria, por lo que revela que no es efectiva la intervención del sistema de salud (Yang, Baujat, Neuraz, Garcelon, Messiaen, et al., 2020). Además, a la hora de finalizar la etapa en el sistema de atención pediátrica, los pacientes se sienten perdidos y desprotegidos, teniendo que autogestionarse su enfermedad sin ser previamente enseñados. De hecho, hemos comprobado que tanto Carrier Y Colaboradores (2018) como Yang Y Colaboradores (2020) coinciden en destacar que los pacientes no reciben un trato que satisfaga sus necesidades adecuadamente en comparación con los antiguos profesionales que los trataban.

Finalmente, los propios pacientes declaran mejores resultados y una mayor satisfacción cuando se les ha tratado desde un abordaje multidisciplinar. Teniendo especial cuidado en los tipos III y IV de OI que son los pacientes más vulnerables y con mayores complicaciones. (Arshad Y Bishop, 2021; Bérengère et al., 2020; McDowell, McKendry, Smyth, Y Cardwell, 2018)

4.3 Percepción de la calidad de vida y complicaciones que influyen en el desarrollo vital de los individuos con OI

A pesar de que el desarrollo del crecimiento se ve afectado desde un punto de vista físico, psicológico y social, se busca a través de los cuidados una calidad de vida adecuada para cada paciente. De los artículos seleccionados el 25% hablan de la calidad de vida que tienen en general los niños con OI, el 15% explica cómo afecta el dolor en la percepción de la calidad de vida, el 30% son complicaciones concretas de la enfermedad que hacen que disminuya la calidad de vida y el 30% restante trata cómo se ve alterada la función locomotora y las fracturas asociadas que es la característica común que tienen todos los pacientes afectando a su vida diaria. En concreto, en esta categoría, se analizan 3 estudios transversales prospectivos, 1 estudio longitudinal, 2 estudios descriptivos de los cuales uno es del tipo cualitativo y el otro simple, 1 revisión integradora, 1 estudio de casos y controles, 2 estudios observacionales, 1 estudio cuasiexperimental, 1 estudio de caso clínico y 1 ensayo clínico no aleatorizado. En la Tabla 2 se muestran los resultados obtenidos desglosados de cada artículo, se pueden consultar en el presente trabajo de fin de grado (Anexo 3).

Los resultados muestran que hay un claro empeoramiento de la calidad de vida en la salud de los niños con osteogénesis imperfecta, debido a las complicaciones asociadas a la enfermedad. Aunque las herramientas de recogida y análisis de datos no incluyen todos los aspectos a valorar.

Se evaluaron las percepciones de la calidad de vida en salud y los estudios mostraron que conforme iban avanzando los tipos de osteogénesis imperfecta, la calidad de vida en salud percibida era peor, así, OI tipo I tienen mejor percepción de salud que los tipos III y IV y mayores complicaciones. El dolor es un factor esencial en la percepción de calidad de vida que se relaciona con la salud psicosocial, ese aspecto está disminuido ante los largos periodos de hospitalización (Coêlho, Luiz, Castro, Y de David., 2021; Vanz, van de Sande Lee, Pinheiro, Zambrano, Brizola et al., 2018).

Una de las características de la enfermedad es la afectación de la densidad mineral ósea, lo que provoca que con cualquier movimiento se fracture algún hueso, esto limita la movilidad y el desplazamiento a una silla de ruedas y a la pérdida total de independencia para realizar cualquier actividad básica de la vida diaria (Matsushita, Mishima,

Yamashita, Haga, Fujiwara, et al., 2020; Song, Zhao, Li, Wang, Jiang et al., 2019; Wanna, Basaruddin, Mat Som, Sulaiman, Shukrimi et al., 2018).

Destacamos como resultado importante, el aportado por LoMauro y colaboradores (2021) en su estudio, explican el empeoramiento de la independencia para las ABVD de un niño con OI, por lo que la calidad de vida se ve disminuida. Estos pacientes sufren una disminución de la saturación de oxígeno y en muchos de los casos desencadena una apnea obstructiva del sueño. Además, tienen la capacidad pulmonar disminuida lo que provoca una respiración torácico-abdominal. A su vez, esto hace que el descanso no sea de calidad y, además, el sueño se ve alterado por el resto de las complicaciones. También conlleva problemas de masticación, aunque la dieta no se relaciona con aspectos como el dolor, pero sí ayuda a aumentar la densidad ósea.

Otras complicaciones que afectan a la calidad de vida son, el cambio en la dentadura de los niños, provocando maloclusión y problemas bucales, lo que afecta a la función de alimentación, no pudiendo comer con normalidad (Najirad, Ma, Rauch, Sutton, Lee, et al., 2018). También presentan problemas vesicales e intestinales alterando la función de eliminación, de ahí derivan complicaciones como estreñimiento, inmovilidad, infecciones del tracto urinario, incontinencia y problemas neurológicos. (Martins et al., 2020)

Destacamos como resultado relevante, que en el ensayo de Zambrano y colaboradores (2019) correlaciona la mejora de la calidad de vida con la dieta rica en calcio que ayuda a mejorar la densidad de los huesos. Para evitar fracturas en casos de niños con IMC muy alto es efectiva la técnica “Weight Loss Surgery”, ya que el deporte y la dieta no funcionan. Estos pacientes reducen el número de lesiones y mejoran en la función locomotora y la movilidad. Consiguen aumentar la calidad de vida y la independencia para actividades cotidianas que antes les eran imposibles. (Zani, Adams, Ratcliff, Bevan, Inge, et al., 2017)

En general, las investigaciones analizadas coinciden, en mostrar como resultados una disminución de la salud percibida en los adolescentes que están próximos a ser dados de alta en el servicio pediátrico, para ser transferidos al de adultos. Al ser considerados adultos deben tener una mayor independencia y con ello autogestionarse la enfermedad, por tanto, perciben que el trato profesional no es tan efectivo. (Michalovic, Anderson, Thorstad, Rauch, Y Tsimicalis., 2020)

4.4 Limitaciones de la Actividades básicas de la vida diaria y del desarrollo físico y psicosocial.

Dentro de la osteogénesis imperfecta los factores que más pueden llegar a limitar para llevar a cabo cualquier actividad cotidiana son las fracturas y el dolor, además del impacto negativo en el desarrollo de los niños. La búsqueda arrojó 6 artículos: 2 estudios transversales retrospectivos, 1 estudio longitudinal prospectivo, 1 estudio cuasiexperimental, 1 revisión integradora y 1 estudio observacional prospectivo. El 50% de los artículos tienen como tema principal el dolor, desde el punto de vista de la experiencia de los pacientes y de su tratamiento y el otro 50% trata del impacto de las fracturas en las actividades de la vida diaria. Los resultados de los estudios se sintetizan en la Tabla 3 se pueden consultar en el presente trabajo. (Anexo 4).

Las fracturas son una de las principales limitaciones para desarrollar la autonomía en el estudio de Wanna y colaboradores (2018), se crea un método para evaluar las roturas que se pueden producir en las actividades cotidianas como caminar, así se puede minimizar las complicaciones. Las fracturas son un problema a largo plazo porque sus características, como localización o la edad a la que se sufrió son determinantes (Matsushita et al., 2020). La función motora se ve gravemente comprometida y se pierde el equilibrio postural. La movilidad se va haciendo más dificultosa en los tipos de OI más grave, el tipo III es el que menor fuerza en las manos tiene según el estudio de Coêlho y colaboradores (2021).

El dolor se trata de forma conjunta a la densidad mineral ósea con los bisfosfonatos, se minimiza el dolor agudo, pero no se elimina completamente con los ciclos de tratamiento, el dolor crónico (Garganta et al., 2018; Tsimicalis, Boitor, Ferland, Rauch, le May et al., 2018). Se muestra que hay carencias en el manejo del dolor, las medidas no farmacológicas no son muy eficaces y las herramientas para su evaluación no tienen un abordaje integral (Nghiem, Louli, Treherne, Anderson, Tsimicalis, et al., 2017)

Los resultados muestran que el desarrollo de los niños se ve influenciado ante el carácter crónico de la enfermedad. El desarrollo físico está comprometido por la disminución de la función motora. Los periodos escolares se ven interrumpidos por el tiempo de hospitalización y la recuperación de las fracturas, además de la limitación del dolor en las actividades cotidianas de un niño.

4.5 Influencia de la enfermedad bajo la perspectiva de los cuidadores

Para discernir el objetivo, de un abordaje integral y desde una perspectiva multidisciplinar para conseguir una calidad de vida óptima, se debe abordar a los cuidadores de igual modo que a los pacientes. De los 4 artículos seleccionados que tratan la perspectiva de los padres cuidadores de niños con OI, 1 fue una revisión sistemática y los 3 restantes estudios descriptivos de los cuales, 2 fueron cuantitativos y uno cualitativo, donde los padres y cuidadores muestran en primera persona su experiencia. De los artículos seleccionados el 50% contaban la experiencia en primera persona de los padres con sus palabras, el 25% se centraba en explorar la calidad de vida y el 25% analizaba cómo el impacto de la enfermedad llevaba a estrés y depresión. Los resultados obtenidos se muestran en la Tabla 4 de manera esquematizada. En la Tabla 4 se muestra la síntesis de los datos obtenidos, se pueden consultar en el presente TFG. (Anexo 5)

Los resultados muestran, que la percepción de calidad de vida es más baja en padres de niños con OI y requieren que a la hora de abordar la enfermedad desde un enfoque multidisciplinar se incorpore a los cuidadores debido a factores psicológicos como el estrés y la depresión.

Las familias están sometidas a un estrés constante por el miedo a las fracturas, donde su vida se interrumpe para pasar tiempo en el hospital (Castro, Marinello, Chougui, Morand, Bilodeau, et al., 2020; Hill, Lewis, Riddington, Crowe, DeVile, et al., 2019). Los cuidadores están sometidos a una presión continua por la limitación en la función física de los niños que les lleva un estado de dependencia, esto provoca que aumenten las tasas de depresión en los cuidadores (Lazow, Jaser, Cobry, Garganta, Y Simmons., 2019). En el estudio de Wiggins, Kreikemeier, Y Struwe (2020) se demostró que la percepción general en salud era más baja, debido a las complicaciones de la enfermedad y empeoraba en estadios más graves de la enfermedad.

Castro y colaboradores (2020) describen cómo es el día a día de los cuidadores con niños con OI y cómo han adaptado toda su vida para el cuidado de la enfermedad que tiene un carácter crónico. La rutina se interrumpe por los periodos frecuentes de hospitalización por las fracturas.

Al centrar nuestra investigación en niños y adolescentes, una perspectiva esencial en su tratamiento es el cuidado continuo de los padres ya que los hijos carecen de autonomía propia, independientemente de la enfermedad que padezcan. Los resultados aportados

por la investigación de Hill y colaboradores (2019), indican que un niño diagnosticado de OI sufre un fuerte impacto que afecta a toda la familia y tienen que adaptarse a la nueva situación, adaptando el hogar y la vida profesional, suponiendo una gran carga emocional.

A continuación, se analizarán minuciosamente los resultados obtenidos en este apartado, comparando entre sí los estudios para obtener las ideas más destacadas.

5. DISCUSIÓN

Los resultados revelaron que los niños con OI y sus familias tienen una mayor percepción de calidad de vida cuando para tratar la enfermedad se hace desde una perspectiva multidisciplinar, donde se complementan varios profesionales como médicos, fisioterapeutas o trabajadores sociales. Con ello se consigue que se trate al paciente desde un punto de vista biopsicosocial y se alivien todas las complicaciones de la enfermedad, aunque sean características propias de cada paciente y no las más comunes.

Se representa en el estudio de Marr y colaboradores (2017) la atención correcta a estos pacientes. Muestra que es necesario el trabajo del médico principalmente, que es quien coordina y deriva al resto de profesionales de forma conjunta con enfermería. Ante una fractura actúa el cirujano junto al fisioterapeuta para la rehabilitación. Las complicaciones se subsanan con un dietista que elabora un programa alimenticio con los déficits nutricionales, el logopeda y dentista. Para la mejora de la calidad de vida y los recursos que fomentan la autonomía en las actividades básicas de la vida diaria se necesita al trabajador social y al terapeuta ocupacional. Finalmente, ante el impacto de la carga social que supone la enfermedad para la familia y paciente se trabaja con un psicólogo.

El aspecto psicosocial es el que más carencias presenta, a lo largo del estudio solo es tratado de una manera relevante en las investigaciones de Marr y colaboradores (2017) y en la de McDowell y colaboradores (2018), donde hablan de complementar el tratamiento con un cuidado integral. Se correlaciona la calidad de vida con la ausencia de dolor y fracturas y se deja de lado el impacto emocional de una enfermedad crónica. Todos los estudios analizados están de acuerdo en lo favorable que es un abordaje multidisciplinar y de las ventajas que supone para el paciente. Es esencial que la calidad de vida sea la prioridad de la terapia. Sin embargo, algunos investigadores les dan más importancia a unas terapias quirúrgicas o farmacológicas y se deja de lado el abordaje psicológico.

En este sentido, en el estudio de Morte-Cabistany y colaboradores (2021) se analiza el caso de un neonato con OI y se pueden mostrar desde el nacimiento todos los cuidados que necesita por parte de distintos profesionales. Nace con múltiples fracturas, por lo tanto, la movilización debe ser únicamente en casos necesarios. Además, controlar las posibles úlceras por presión, ante no poder realizar cambios posturales y llevar a cabo medidas de prevención contra los golpes que provoquen nuevas fracturas. El bebé con OI tampoco puede desarrollar una nutrición eficaz porque tiene dificultad en la succión.

Aquí, ya vemos que desde el primer momento se debe llevar a cabo un abordaje multidisciplinar de enfermería, fisioterapeutas, traumatólogos y pediatras, además de profesionales para ayudar a controlar del impacto psicológico de los padres y gestionar recursos necesarios para su cuidado, como son psicólogos y trabajadores sociales.

La terapia farmacológica más extendida es la aplicación de bisfosfonatos, que actúa como inhibidor de la resorción ósea de los osteoclastos, según la investigación de Arshad y Bishop (2021). Su función es aumentar la masa ósea para que ante cualquier caída se puedan evitar una fractura y deformidades óseas, es el tratamiento de elección en niños. También a largo plazo, mejora la capacidad funcional para que se pueda desarrollar mejor las actividades físicas. Sin embargo, hay controversia en algunos estudios, en cuanto a su funcionamiento ante el manejo del dolor. En la actualidad, también se están probando nuevos fármacos para mejorar la clínica de la enfermedad. (Arshad Y Bishop, 2021; Feehan et al., 2018; Garganta et al., 2018; Marr et al., 2017).

El estudio de Azzam y colaboradores (2018) juntos con el de Oduah y colaboradores (2017) hablan de la combinación de la terapia farmacológica junto al abordaje quirúrgico y la rehabilitación. Esto solo ayudaría a controlar únicamente la parte de complicaciones musculoesquelética, por tanto, no se cubrirían todas las necesidades básicas y el cuidado no sería holístico. Además, los estudios, en los que solo tratan la patología a nivel médico-quirúrgico, tienen un pronóstico peor y la calidad de vida percibida es más baja, por lo que, resalta la importancia de la terapia multidisciplinar. Cabe destacar que solucionar la parte del sistema esquelético es primordial para poder conseguir el objetivo de curar al paciente y se debe priorizar. Servirá como base para ir subsanando las demás complicaciones secundarias y conseguir la máxima calidad de vida y autonomía. (Bérengrère et al., 2020; Azzam et al., 2018; Garganta et al., 2018; Mueller et al., 2018; Oduah et al., 2017).

En cambio, en los estudios como en el de Carrier y colaboradores (2018), se muestra que no se lleva realmente un trabajo coordinado desde una perspectiva multidisciplinar porque a la hora de que los niños con dicha enfermedad se transfieran al sistema sanitario adulto tienen infinidad de problemas. Esto también se ve en el estudio de Michalovic y colaboradores (2020), donde dicen que se sienten desprotegidos por el sistema y muchas veces tienen que autogestionarse la propia enfermedad.

Un estudio que se realizó en Urgencias por Yang y colaboradores (2020) demostró que los casos son reincidentes tanto en Atención primaria como en hospital. La mayoría de

los pacientes tras ser atendidos en el centro de salud tenían que acudir al servicio de urgencias en la misma semana y otros registraban visitas a urgencias en días consecutivos. Por tanto, se demuestra que el abordaje no es el adecuado y si se hiciera de manera coordinada y con enfoque multidisciplinar se evitaría una saturación del sistema de salud. Lo que está claro, es que demuestran mejores estados ante el tratamiento de la patología los trabajos en los que se combinan distintas terapias por parte de distintos ámbitos profesionales y van más allá de la medicina. Al final las enfermedades raras son casos especiales por lo que el trato profesional debe suponer un mayor esfuerzo y ser combinado entre los distintos profesionales.

En cambio, existe consenso entre los estudios, al destacar que las principales complicaciones asociadas a la enfermedad están relacionadas con una peor calidad de vida, sobre todo en los periodos agudos de la enfermedad. El dolor es clave a la hora de evaluar la calidad de vida, ya que limita la realización de cualquier actividad cotidiana y en muchas ocasiones el tratamiento no es suficientemente efectivo. (Nghiem et al., 2017; Tsimicalis et al., 2018).

También existe consenso en el hecho de hacer visible que las complicaciones de la OI a nivel físico no son solo los problemas óseos que derivan en fracturas. El tratamiento debe ser multidisciplinar y con el objetivo común de mejorar las condiciones de vida de los pacientes. (Matsushita et al., 2020). Según Coêlho y colaboradores (2021) las estrategias de tratamiento actuales no son del todo efectivas y se necesitan nuevas. La investigación de Song y colaboradores (2019) mide la calidad de vida, según la cantidad y severidad de las fracturas, en tipos más graves de la enfermedad suelen ser más frecuentes y por tanto empeora la calidad de vida. En general, los niños con OI suelen padecer como mínimo una fractura al año, lo que provoca que la puntuación de calidad de vida percibida se vea influenciada. Además, cada fractura supone un gran impacto social en el entorno del niño debido a la lenta recuperación, y a su vez también, los problemas de conciliación familiar se incrementan.

Otro problema asociado es la alteración del patrón del sueño, como explica LoMauro y colaboradores (2021). Estos pacientes tienen niveles más bajos de oxígeno en sangre y una menor capacidad pulmonar, por lo que desarrollan patologías secundarias como la apnea obstructiva del sueño. El descanso es esencial para desarrollar una percepción de calidad de vida mayor.

Del mismo modo, el patrón de eliminación también se ve alterado según Martins y colaboradores (2020), se genera estreñimiento por falta de motilidad intestinal, debido a largos periodos de actividad cama-sillón secundario a dolor o fracturas. También se puede desarrollar incontinencias urinarias por pérdida del tono muscular y desarrollar complicaciones como infecciones en el tracto urinario.

En el estudio de Najirad y colaboradores (2018), se presentan en los niños problemas orofaciales y de maloclusión dental, suelen aparecer a partir de los 10 años. A consecuencia de ello, se pueden desarrollar problemas en la alimentación a nivel funcional, por no poder masticar correctamente. En las enfermedades raras relacionadas con niños con trastornos óseos, es muy común problemas orales y principalmente en los dientes debido a su composición mineral. Por tanto, se está intentando que intervengan especialistas, para que lleven a cabo medidas más específicas y mejorar la calidad de vida.

En el estudio de Zambrano y colaboradores (2019) se muestran los problemas nutricionales que desarrollan estos pacientes. Esto está a su vez relacionado con los déficits nutricionales de la propia enfermedad y secundarios a los problemas dentales, ya que podemos subsanarlo con una dieta que lleve alimentos triturados, pero que sea suficientemente nutritiva. Para un mayor fortalecimiento de la función locomotora se debe realizar una buena dieta para compensar los déficits de minerales que tiene la enfermedad de base. Se ha demostrado que, con un aumento de la ingesta de calcio, aumenta la densidad mineral ósea de la columna vertebral en niños con Osteogénesis Imperfecta. Los resultados de abordaje nutricional son escasos, pero una desnutrición provoca en los niños grandes problemas que limitan sus ABVD.

Además, actualmente están creciendo las cifras de obesidad infantil y en la OI supone un factor de riesgo para la enfermedad, ya que son más propensos a sufrir fracturas y las consecuencias son más perjudiciales como explica Zani y colaboradores (2017). Cuando un niño con OI padece obesidad se tiene que llevar a cabo una cirugía previa para disminuir el volumen basal. Esto supondrá una mejora tanto a nivel psicológico, como mayor independencia para ABVD, aunque no tiene ninguna influencia en la disminución del dolor.

El resto de las complicaciones, como problemas nutricionales y dentales deben de ser tratados con sus correspondientes profesionales. Sin dejar de lado el impacto psicológico o las ayudas sociales necesarias. Estas complicaciones que hemos destacado suponen una fuerte influencia en el desarrollo propio de los niños que puede provocar un retraso, ya

no solo físico si no también psicosocial como explica Matsushita y colaboradores (2020). Los niños con OI tienen más problemas a la hora de aprender a andar debido a las fracturas, y, además, la función locomotora se deteriora y afecta a aprender a desarrollar autonomía en actividades cotidianas como vestirse. (Coêlho et al., 2021)

Debe valorarse el estadio de la enfermedad ya que conforme avanza o más grado de afectación tenga el niño, más grave será el impacto en la calidad de vida, debido a que hay mayores complicaciones asociadas. Pudiendo estar el niño incluso encamado y no pueda desarrollar ninguna ABVD por sí solo. (Coêlho et al., 2021; Matsushita et al., 2020; Song et al., 2019; Wanna et al., 2018)

Es muy importante en el desarrollo psicosocial cuando los niños empiezan a relacionarse con otros de su edad. Pero el problema viene dado cuando los niños con OI no pueden hacer lo mismo que los otros niños de su edad ya sea por la fragilidad, falta de movilidad, por el miedo a una fractura o porque estén recuperándose de otra. Al final supone que se aíslen por absentismo escolar, como consecuencia de largos periodos de hospitalización. (Hill et al., 2019)

La principal limitación de la enfermedad es el dolor según (Wiggins et al., 2020), y con ello están de acuerdo todos los autores de los estudios analizados. La única forma que se está usando para controlarlo es la terapia de infusión de bisfosfonatos, donde mejora el brote agudo de dolor, pero no es efectivo a largo plazo, ya que solo se reduce y dura unas pocas semanas (Garganta et al., 2018; Tsimicalis et al., 2018). Sin embargo, Nghiem y colaboradores (2017) exponen la falta de medidas para llevar a cabo un manejo del dolor efectivo y las que están establecidas no son suficientemente adecuadas.

Los estudios están de acuerdo en que la clínica de la enfermedad supone una limitación para la independencia en las ABVD, lo que tiene un fuerte impacto en la percepción de calidad de estos pacientes (Coêlho et al., 2021). Principalmente, porque tienen comprometida la movilidad, no solo para el desplazamiento según Wanna y colaboradores (2018). Así, es esencial el estudio de los factores de riesgo con la idea de prevenir en la medida de lo posible las complicaciones. Las investigaciones no dan suficiente información sobre el impacto psicológico, pero es una realidad que padecer largos periodos de dolor produce un deterioro en la salud mental de los niños. (Matsushita et al., 2020; Nghiem et al., 2017)

La forma más extendida de la evaluación de la calidad de vida para los niños con enfermedades es a través del cuestionario Peds Q (se puede consultar en el presente trabajo en Anexo 6) que se usan en la mayoría de los estudios recopilados. Es muy completa porque da a entender una idea integral de todos los ámbitos del bienestar del paciente.

Dentro del enfoque del cuidado holístico de la enfermedad, también se debe tener en cuenta al cuidador y que sea incluido dentro del plan de cuidados del niño y así, poder evitar secuelas como el Síndrome de cansancio del rol de cuidador, que a largo plazo afecta al cuidado del paciente. En el estudio de Castro y colaboradores (2020), a través de las experiencias de los familiares, explica que cuando un niño tiene OI nace con la enfermedad, lo que supone un impacto en toda la vida familiar. A pesar de ser una enfermedad crónica en la que va a tener que adaptarse a ese modo de vida, este se ve interrumpida por las fases agudas de la enfermedad. Por ejemplo, cuando tienen que ser hospitalizados por la intervención quirúrgica de una fractura.

Así, se vio que hay un mayor índice de estrés y depresión en los padres de familias que tenían un hijo con OI, desarrollando una percepción de salud general mucho menor. Hay que tener en cuenta que, en los estadios de la enfermedad más graves como, por ejemplo, la OI de grado IV, que tienen unas complicaciones más graves, muestran en los cuidadores unos índices de percepción de la salud mucho menores. Por tanto, las escalas de medición de calidad de vida son inversamente proporcional a las complicaciones de la enfermedad, según la opinión de los padres o cuidadores (Hill et al., 2019; Lazow et al., 2019; Wiggins et al., 2020). A esta misma conclusión llegaron Vanz y colaboradores (2018) porque a pesar de que los resultados expresan que la calidad de vida de los cuidadores de pacientes con OI está alterada, se necesitan estudios adicionales para indagar más y poder confirmar los factores asociados.

Según Lazow y colaboradores (2019) el dolor es un elemento clave que afecta a los padres, ya que supone un factor de estrés que limita la cotidianidad de las actividades de toda la familia. Cuando el dolor no está bien controlado aumenta el estrés familiar y se convierte en un factor de riesgo. Esta idea está apoyada con los resultados de Wiggins y colaboradores (2020), donde el dolor muestra que hay un peor funcionamiento físico, y puede llegar incluso a inmovilización en cama.

Como se describe en estudio de Castro y colaboradores (2020), los padres o cuidadores tienen que focalizar su vida en el cuidado y bienestar de su hijo con OI, por lo que influye

a nivel profesional. En muchas ocasiones, se sienten desprotegidos y solos ante las adversidades por parte del sistema de salud. Esta es una de las causas del aumento de los niveles de estrés en los padres, ya que pueden no saber cómo gestionar muchas situaciones y los profesionales no les ayudan. (Hill et al., 2019). En otros estudios explican también más detalladamente, desde el punto de los padres, las dificultades que encuentran sus hijos en las actividades cotidianas como motivo de ansiedad para toda la familia y principalmente los padres.

Desde el punto de vista de los familiares, también ven muy favorable la aplicación de un abordaje multidisciplinar. Un buen equipo de profesionales, que cubran todas las necesidades del paciente desde todas las perspectivas, provoca que haya unos índices de miedo menores. Así, los padres pueden compaginar mejor su vida cotidiana con la enfermedad y dejan de lado el rol sobreprotector que se adopta en estos casos como explica en su estudio Hill y colaboradores (2019).

Es una realidad que nuestra mayor fuente de información relacionada con estos casos los tenemos que sacar de los cuidadores, ya que aportan una percepción más ajustada de la realidad del estado de los niños con OI, ya que en ciertas edades no pueden comunicarnos sus necesidades.

5.1 Limitaciones

Como en todas las enfermedades raras, no se encuentra la información de fácil acceso y lo que hay no es suficiente para los objetivos. Es una realidad que es más sencillo actualmente investigar enfermedades crónicas comunes porque tienen más subvención y es más rentable desde el punto de vista costoefectivo.

Dentro del abordaje terapéutico de la enfermedad, a pesar de estar extendido tratarse desde una perspectiva multidisciplinar, el rol que adopta la enfermería no se encuentra delimitado por la aplicación de un plan de cuidados basado en la aplicación de teorías enfermeras y no hay información concreta.

Las investigaciones analizadas no visibilizan funciones enfermeras bien definidas de forma clara y, por ello, no pueden ser representativas, puede generar un sesgo en los resultados debido a que los casos son insuficientes y no hay datos muy variados. Así, una de las principales limitaciones que se han encontrado a la hora de llevar a cabo la investigación, es la poca información desde la perspectiva psicosocial de la Osteogénesis Imperfecta en niños. Las investigaciones se centran más en los tratamientos médicos y

quirúrgicos que pueden curar la enfermedad y dejan de lado la importancia de la calidad de vida, que puede ser esencial en el desarrollo de estos niños.

Falta mucho por investigar con respecto a las complicaciones que limitan las ABVD de los niños con OI, y así, poder tratarlas de raíz y mejorar la calidad de vida del día a día. Ya que, se centran los estudios principalmente en las fracturas, pero hay más complicaciones.

Los cuidadores suelen ser siempre los más olvidados, y más aún cuando es porque un hijo tiene una enfermedad rara que supone un cuidado de por vida. Son los que más información nos pueden dar de la experiencia de la enfermedad, ya que los niños muchas veces no son conscientes o no saben expresarlo.

5.2 Futuras Líneas de investigación

Puede servir este trabajo para futuras investigaciones donde se aporte más información acerca de esta enfermedad rara, centrándose en un punto de vista más psicosocial. Hacer más visibles estas enfermedades para la sociedad y que consigan las ayudas necesarias para realizar las ABVD.

Ayudaría a saber manejar las complicaciones que limitan la calidad de vida de los niños con OI, además de las básicas que son dolor y fracturas. Haciendo que tengan una percepción de calidad de vida mayor y puedan desarrollar ABVD con más independencia.

Hay un vacío educativo entre los profesionales sobre las ER en cualquiera de los ámbitos sanitarios, porque no está incluido en ningún plan de estudios en ciencias de la salud y no es un tema que se trabaje lo suficiente.

Esta idea se puede llegar a generalizar también en la sociedad actual, por tanto, podría el trabajo ayudar en la adaptación del plan de estudios en el colegio y el abordaje de casos de niños con Enfermedades Raras, y, en concreto, con OI. Sería necesario extender el perfil de la enfermera escolar en todos los centros, como ya ocurre en algunas ciudades.

La enfermera trabajaría junto con el claustro de profesores, para minimizar los problemas que conllevan el desarrollo educativo del niño. Se buscará compensar las carencias de estos, como, por ejemplo, el absentismo escolar causado por los largos periodos de hospitalización.

Además, desde los colegios se podría concienciar a la población, empezando a educar a los niños sobre otros niños con enfermedades raras y sirva para no dejarlos de lado, ya que el aislamiento por parte de niños de su edad supone un problema para su desarrollo.

El rol de la enfermera podría ser más activo en las ER, podría enfocarse desde la atención primaria como apoyo para los padres y cuidadores, asesoramiento en el manejo de las complicaciones y como punto de derivación para otros profesionales. Además, se necesita más Educación para la Salud sobre el tema en la sociedad.

6. CONCLUSIÓN

En conclusión, la Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad muy limitante para desarrollar cualquier actividad cotidiana, sobre todo, en los niños que están en pleno crecimiento físico, social y mental. La patología aparece prácticamente desde el momento del nacimiento y tienen que convivir con ella en el día a día, tanto el paciente como sus cuidadores y en muchas ocasiones se sienten desamparados.

Debido a la heterogeneidad de la enfermedad, para que su abordaje sea lo más eficaz posible es esencial que se lleve a cabo desde un trabajo multidisciplinar. Así, se tratará la patología desde una perspectiva integral del paciente. Para un cuidado holístico, se llevará a cabo tanto la atención médico-quirúrgica como la psicosocial, se combinarán procedimientos quirúrgicos, rehabilitación, tratamiento farmacológico y atención psicológica. Todos los profesionales se deben coordinar para conseguir el mismo objetivo, buscar la mejor calidad de vida posible y la máxima autonomía.

Sin embargo, aunque esté demostrado que lo mejor para el paciente es ser tratado desde una perspectiva multidisciplinar, todavía su implantación no es del todo efectiva y queda trabajo por hacer. Principalmente desde un punto de vista psicológico que es el campo más olvidado la hora de tratar la enfermedad y, es más importante aun cuando tratamos a niños que están en pleno desarrollo.

A pesar de que las complicaciones van en aumento, según el tipo de estadio de la enfermedad, es una patología que tiene manifestaciones clínicas muy diversas. Pueden ser tanto a nivel musculoesquelético, como son las fracturas y deformidades por la disminución de la densidad mineral ósea, y, además, a nivel sistémico, como problemas oculares, orales, pulmonares y de eliminación. Por tanto, la calidad de vida que pueden llegar a tener estos pacientes es muy escasa. Esto se ve reflejado en las limitaciones que les supone para desarrollar las ABVD, lo que a su vez supone una gran carga emocional, y en las escalas de percepción de calidad muestren unos resultados muy bajos.

El dolor es una de las principales limitaciones a la hora de desarrollar las actividades del día a día. Así, su correcto abordaje está directamente relacionado con priorizar una buena calidad de vida. El grado de dolor va a depender del estadio de la enfermedad, y a su vez, puede haber periodos agudos de dolor, como cuando se padece una fractura.

Es una realidad que los niños con OI no pueden llevar a cabo una vida totalmente normal. Los largos periodos de hospitalización por las fases agudas de la enfermedad hacen que los niños no puedan acudir al colegio, ni se puedan relacionar con niños de su edad, lo que supone que las habilidades sociales e intelectuales no puedan cultivarlas. Además, a nivel físico, tienen un problema en el desarrollo del cuerpo por el déficit de densidad mineral ósea y las múltiples fracturas y no pueden desarrollarse igual.

Está demostrado que las familias que tienen un miembro con dicha enfermedad rara presentan una peor calidad de vida. Esto es debido a que los padres, presentan unos niveles de estrés y depresión mayores que el resto. No se puede olvidar dentro del abordaje de la enfermedad el rol del cuidador, ya que su vida queda interrumpida por la enfermedad y se tienen que entregar por completo al cuidado de sus hijos, lo que supone una alta carga emocional.

En definitiva, se ha podido demostrar que velar por una buena calidad de vida es esencial en pacientes con Enfermedades Raras, y más cuando son niños que tienen que convivir con su enfermedad para toda la vida. A pesar de ser su proceso de crecimiento distinto a los demás niños de su entorno, no tiene por qué suponer una limitación en el desarrollo biopsicosocial, si se lleva a cabo un abordaje adecuado de la enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

- Arshad, F., Y Bishop, N. (2021). Osteogenesis imperfecta in children. *Bone*, 148.
<https://doi.org/10.1016/J.BONE.2021.115914>
- Azzam, K. A., Rush, E. T., Burke, B. R., Nabower, A. M., Y Esposito, P. W. (2018). Mid-term Results of Femoral and Tibial Osteotomies and Fassier-Duval Nailing in Children With Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatric Orthopedics*, 38(6), 331–336.
<https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000000824>
- Bérenghère, A., Richard, C., Unger, S., Hans, D., Campos, B., Schneider, P., Paquier, C., Pasche, J., Bonafé, L., Y Bourgeois, A. (2020). Osteogenesis imperfecta: towards an individualised interdisciplinary care strategy to improve physical activity and quality of life. *Swiss Medical Weekly* 2020 :27, 150(27).
<https://doi.org/10.4414/SMW.2020.20285>
- Bourgeois, A., Bérenghère, A., Bonafé, L., Laurent-Applegate, L., Pioletti, D. P., Y Zambelli, P. Y. (2016). Osteogenesis imperfecta: from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives. *Swiss Medical Weekly*, 146, w14322.
<https://doi.org/10.4414/SMW.2016.14322>
- Carrier, J. I., Siedlikowski, M., Chougui, K., Plourde, S. A., Mercier, C., Thevasagayam, G., Lafrance, M. É., Wong, T., Bilodeau, C., Michalovic, A., Thorstad, K., Rauch, F., Y Tsimicalis, A. (2018). A Best Practice Initiative to Optimize Transfer of Young Adults with Osteogenesis Imperfecta from Child to Adult Healthcare Services. *Clinical Nurse Specialist*, 32(6), 323–335. <https://doi.org/10.1097/NUR.0000000000000407>
- Castro, A. R., Chougui, K., Bilodeau, C., Y Tsimicalis, A. (2019). Exploring the Views of Osteogenesis Imperfecta Caregivers on Internet-Based Technologies: Qualitative Descriptive Study. *Journal of Medical Internet Research*, 21(12).
<https://doi.org/10.2196/15924>
- Castro, A. R., Marinello, J., Chougui, K., Morand, M., Bilodeau, C., Y Tsimicalis, A. (2020). The day-to-day experiences of caring for children with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative descriptive study. *Journal of Clinical Nursing*, 29(15–16), 2999–3011.
<https://doi.org/10.1111/JOCN.15310>
- Coêlho, G., Luiz, L. C., Castro, L. C., Y de David, A. C. de. (2021). Postural balance, handgrip strength and mobility in Brazilian children and adolescents with osteogenesis

- imperfecta. *Jornal de Pediatria*, 97(3), 315–320.
<https://doi.org/10.1016/J.JPED.2020.05.003>
- Fassier, F. (2017). Fassier-Duval Telescopic System: How I Do It? *Journal of Pediatric Orthopedics*, 37 Suppl 2(6), S48–S51. <https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000001024>
- FEDER (2022). **Conoce más sobre las Enfermedades Raras**. <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er>
- Feehan, A. G., Zacharin, M. R., Lim, A. S., Y Simm, P. J. (2018). A comparative study of quality of life, functional and bone outcomes in osteogenesis imperfecta with bisphosphonate therapy initiated in childhood or adulthood. *Bone*, 113, 137–143.
<https://doi.org/10.1016/J.BONE.2018.05.021>
- Garganta, M. D., Jaser, S. S., Lazow, M. A., Schoenecker, J. G., Cobry, E., Hays, S. R., Y Simmons, J. H. (2018). Cyclic bisphosphonate therapy reduces pain and improves physical functioning in children with osteogenesis imperfecta. *BMC Musculoskeletal Disorders*, 19(1). <https://doi.org/10.1186/S12891-018-2252-Y>
- Gimeno-Martos, S., Pérez-Riera, C., Guardiola-Villarroy, S., Y Cavero-Carbonell, C. (2017). [Epidemiology of Imperfect Osteogenesis: a Rare Disease in the Valencia Region]. *Revista Espanola de Salud Publica*, 91. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29182597/>
- Greeley, C. S., Y Donnaruma-Kwoh, M. (2015). Diagnosis in Infants and Children With Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatric Orthopedics*, 35(7), e82.
<https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000000564>
- Hill, M., Lewis, C., Riddington, M., Crowe, B., DeVile, C., Götherström, C., Y Chitty, L. (2019). Exploring the impact of Osteogenesis Imperfecta on families: A mixed-methods systematic review. *Disability and Health Journal*, 12(3), 340–349.
<https://doi.org/10.1016/J.DHJO.2018.12.003>
- Infante, A., Gener, B., Vázquez, M., Olivares, N., Arrieta, A., Grau, G., Llano, I., Madero, L., Bueno, A. M., Sagastizabal, B., Gerovska, D., Araúzo-Bravo, M. J., Astigarraga, I., Y Rodríguez, C. I. (2021). Reiterative infusions of MSCs improve pediatric osteogenesis imperfecta eliciting a pro-osteogenic paracrine response: TERCELOI clinical trial. *Clinical and Translational Medicine*, 11(1).
<https://doi.org/10.1002/CTM2.265>

- Lazow, M. A., Jaser, S. S., Cobry, E. C., Garganta, M. D., Y Simmons, J. H. (2019). Stress, Depression, and Quality of Life Among Caregivers of Children With Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatric Health Care : Official Publication of National Association of Pediatric Nurse Associates & Practitioners*, 33(4), 437–445. <https://doi.org/10.1016/J.PEDHC.2018.12.003>
- LoMauro, A., Landoni, C. V., Fraschini, P., Molteni, F., Aliverti, A., Bertoli, S., Y de Amicis, R. (2021). Eat, breathe, sleep with Osteogenesis Imperfecta. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-021-02058-Y>
- Marini, J. C., Forlino, A., Bächinger, H., Bishop, N. J., Byers, P. H., de Paepe, A., Fassier, F., Fratzi-Zelman, N., Kozloff, K. M., Krakow, D., Montpetit, K., Y Semler, O. (2017). Osteogenesis imperfecta. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.52>
- Marr, C., Seasman, A., Y Bishop, N. (2017). Managing the patient with osteogenesis imperfecta: A multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, 10, 145–155. <https://doi.org/10.2147/JMDH.S113483>
- Martins, G., Siedlikowski, M., Coelho, A. K. S., Rauch, F., Y Tsimicalis, A. (2020). Bladder and bowel symptoms experienced by children with osteogenesis imperfecta. *Jornal de Pediatria*, 96(4), 472–478. <https://doi.org/10.1016/J.JPED.2018.12.008>
- Matsushita, M., Mishima, K., Yamashita, S., Haga, N., Fujiwara, S., Ozono, K., Kubota, T., Kitaoka, T., Ishiguro, N., Y Kitoh, H. (2020). Impact of fracture characteristics and disease-specific complications on health-related quality of life in osteogenesis imperfecta. *Journal of Bone and Mineral Metabolism*, 38(1), 109–116. <https://doi.org/10.1007/S00774-019-01033-9>
- McDowell, R., McKendry, A., Smyth, G., Y Cardwell, P. (2018). Reflection on the assessment and care of a child with osteogenesis imperfecta. *Nursing Children and Young People*, 30(6), 26–29. <https://doi.org/10.7748/NCYP.2018.E1121>
- Michalovic, A., Anderson, C., Thorstad, K., Rauch, F., Y Tsimicalis, A. (2020). Exploring the Perceived Self-management Needs of Young Adults With Osteogenesis Imperfecta. *Clinical Nurse Specialist CNS*, 34(3), 99–106. <https://doi.org/10.1097/NUR.0000000000000517>
- Morte-Cabistany, C. M., Gajón, J., Valdovín, G., Navarro, R., Rivera, S., Y Álvarez, P. (2021). Cuidados enfermeros en un neonato con osteogénesis imperfecta. *Revista*

Sanitaria de Investigación, ISSN-e 2660-7085, Vol. 2, Nº. 10 (Octubre), 2021, 2(10), 210.

<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8163711&info=resumen&idioma=SPA>

- Mueller, B., Engelbert, R., Ziska, F., Bartels, B., Blanc, N., Brizola, E., Fraschini, P., Hill, C., Marr, C., Mills, L., Montpetit, K., Pacey, V., Molina, M. R., Schuurin, M., Verhille, C., de Vries, O., Yeung, E. H. K., Y Semler, O. (2018). Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 13*(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-018-0905-4>
- Najirad, M., Ma, M. S., Rauch, F., Sutton, V. R., Lee, B., Retrouvey, J. M., Nagamani, S. C. S., Glorieux, F., Esposito, P., Rush, E., Bober, M., Eyre, D., Gomez, D., Harris, G., Hart, T., Jain, M., Krakow, D., Krischer, J., Orwoll, E., ... Esfandiari, S. (2018). Oral health-related quality of life in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: Cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 13*(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-018-0935-Y>
- Najirad, M., Madathil, S. A., Rauch, F., Sutton, V. R., Lee, B., Retrouvey, J. M., Nagamani, S. C. S., Glorieux, F., Esposito, P., Wallace, M., Bober, M. B., Eyre, D., Gomez, D., Harris, G., Hart, T., Jain, M., Krakow, D., Krischer, J., Orwoll, E., ... Esfandiari, S. (2020). Malocclusion traits and oral health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: A cross-sectional study. *Journal of the American Dental Association (1939), 151*(7), 480-490.e2. <https://doi.org/10.1016/J.ADAJ.2020.03.040>
- Nghiem, T., Louli, J., Treherne, S. C., Anderson, C. E., Tsimicalis, A., Lalloo, C., Stinson, J. N., Y Thorstad, K. (2017). Pain Experiences of Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta: An Integrative Review. *The Clinical Journal of Pain, 33*(3), 271–280. <https://doi.org/10.1097/AJP.0000000000000395>
- Oduah, G., Firth, G., Pettifor, J., Y Thandrayen, K. (2017). Management of osteogenesis imperfecta at the Chris Hani Baragwanath Hospital. *SA Orthopaedic Journal, 16*(2), 19–25. <https://doi.org/10.17159/2309-8309/2017/V16N2A1>
- Orphanet (2021, mayo). **Osteogenesis Imperfecta**. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=654
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., Y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Del*

Sistema Sanitario de Navarra, 31, 9–20.

https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso&tlng=es

- Song, Y., Zhao, D., Li, L., Lv, F., Wang, O., Jiang, Y., Xia, W., Xing, X., Y Li, M. (2019). Health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a large-sample study. *Osteoporosis International: A Journal Established as Result of Cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA*, 30(2), 461–468. <https://doi.org/10.1007/S00198-018-4801-5>
- Subramanian, S., Y Viswanathan, V. K. (2021). Osteogenesis Imperfecta. StatPearls. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK536957/>
- Torrent, R. B. (2020). *Osteogénesis imperfecta*. 349–359. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_osteogenesis_imp.pdf
- Trejo, P., Y Rauch, F. (2016). Osteogenesis imperfecta in children and adolescents-new developments in diagnosis and treatment. *Osteoporosis International: A Journal Established as Result of Cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA*, 27(12), 3427–3437. <https://doi.org/10.1007/S00198-016-3723-3>
- Tsimicalis, A., Boitor, M., Ferland, C. E., Rauch, F., le May, S., Carrier, J. I., Ngheim, T., Y Bilodeau, C. (2018a). Pain and quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta over a bisphosphonate treatment cycle. *European Journal of Pediatrics*, 177(6), 891–902. <https://doi.org/10.1007/S00431-018-3127-9>
- van Dijk, F. S., Y Sillence, D. O. (2014). Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 164A(6), 1470–1481. <https://doi.org/10.1002/AJMG.A.36545>
- Vanz, A. P., Têmis, F. M., da Rocha, N. S., Y Schwartz, I. v.d. (2015). Quality of life in caregivers of children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta. *Health and Quality of Life Outcomes*, 13(1). <https://doi.org/10.1186/S12955-015-0226-4>
- Vanz, A. P., van de Sande Lee, J., Pinheiro, B., Zambrano, M., Brizola, E., da Rocha, N. S., Schwartz, I. V. D., de Souza Pires, M. M., Y Têmis, F. (2018). Health-related quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study using PedsQL™. *BMC Pediatrics*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/S12887-018-1077-Z>

- Wanna, S. B. C., Basaruddin, K. S., Mat Som, M. H., Sulaiman, A. R., Shukrimi, A., Majid, M. S., & M Ridzuan, M. J. (2018). Fracture risk prediction on children with Osteogenesis Imperfecta subjected to loads under activity of daily living. *IOP Conference Series: Materials Science and Engineering*, 429(1), 012004. <https://doi.org/10.1088/1757-899X/429/1/012004>
- Wesley, A., Bray, P., Munns, C. F., Y Pacey, V. (2021). Impact of heritable disorders of connective tissue on daily life of children: Parent perspectives. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 57(5), 626–630. <https://doi.org/10.1111/JPC.15284>
- Wiggins, S., & Kreikemeier, R. (2017). Bisphosphonate therapy and osteogenesis imperfecta: The lived experience of children and their mothers. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing : JSPN*, 22(4). <https://doi.org/10.1111/JSPN.12192>
- Wiggins, S., Kreikemeier, R., Y Struwe, L. (2020). Parents' perceptions of health-related quality of life of children diagnosed with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatric Nursing*, 55, 75–82. <https://doi.org/10.1016/J.PEDN.2020.06.009>
- Yang, D. D., Baujat, G., Neuraz, A., Garcelon, N., Messiaen, C., Sandrin, A., Cheron, G., Burgun, A., Pejin, Z., Cormier-Daire, V., Y Angoulvant, F. (2020). Healthcare trajectory of children with rare bone disease attending pediatric emergency departments. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/S13023-019-1284-1/TABLES/2>
- Yepes, J. F. (2017). Dental Manifestations of Pediatric Bone Disorders. *Current Osteoporosis Reports*, 15(6), 588–592. <https://doi.org/10.1007/S11914-017-0409-5>
- Zambrano, M. B., Têmis, F, Y Mello, E. D. (2019). Calcium intake improvement after nutritional intervention in paediatric patients with osteogenesis imperfecta. *Journal of Human Nutrition and Dietetics: The Official Journal of the British Dietetic Association*, 32(5), 619–624. <https://doi.org/10.1111/JHN.12657>
- Zani, A., Adams, M., Ratcliff, M., Bevan, D., Inge, T. H., Y Desai, A. (2017). Weight loss surgery improves quality of life in pediatric patients with osteogenesis imperfecta. *Surgery for Obesity and Related Diseases: Official Journal of the American Society for Bariatric Surgery*, 13(1), 41–44. <https://doi.org/10.1016/J.SOARD.2015.11.029>

ANEXOS

Anexo 1 – Cuestionario CASPe

A/ ¿Los resultados del estudio son válidos?

Preguntas "de eliminación"

1 ¿Se definieron de forma clara los objetivos de la investigación? <i>PISTA: Considera</i> <ul style="list-style-type: none">- ¿Queda implícita/explicita la pregunta de investigación?- ¿Se identifica con claridad el objetivo/s de investigación?- ¿Se justifica la relevancia de los mismos?	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
2 ¿Es congruente la metodología cualitativa? <i>PISTA: Considera</i> <ul style="list-style-type: none">- Si la investigación pretende explorar las conductas o experiencias subjetivas de los participantes con respecto al fenómeno de estudio.- ¿Es apropiada la metodología cualitativa para dar respuesta a los objetivos de investigación planteados?	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
3 ¿El método de investigación es adecuado para alcanzar los objetivos? <i>PISTA: Considera</i> <ul style="list-style-type: none">- Si el investigador hace explícito y justifica el método elegido (p.ej. fenomenología, teoría fundamentada, etnología, etc.).	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO

¿Merece la pena continuar?

Preguntas “de detalle”

<p>4 ¿La estrategia de selección de participantes es congruente con la pregunta de investigación y el método utilizado?</p> <p><i>PISTA: Considera si</i></p> <ul style="list-style-type: none">- Hay alguna explicación relativa a la selección de los participantes.- Justifica por qué los participantes seleccionados eran los más adecuados para acceder al tipo de conocimiento que requería el estudio.- El investigador explica quién, cómo, dónde se convocó a los participantes del estudio.	<p><input type="checkbox"/> SÍ</p>	<p><input type="checkbox"/> NO SÉ</p>	<p><input type="checkbox"/> NO</p>
<p>5 ¿Las técnicas de recogida de datos utilizados son congruentes con la pregunta de investigación y el método utilizado?</p> <p><i>PISTA: Considera si</i></p> <ul style="list-style-type: none">-El ámbito de estudio está justificado.-Si se especifica claramente y justifica la técnica de recogida de datos (p. ej. entrevistas, grupos de discusión, observación participante, etc.).-Si se detallan aspectos concretos del proceso de recogida de datos (p. ej. elaboración de la guía de entrevista, diseño de los grupos de discusión, proceso de observación).-Si se ha modificado la estrategia de recogida de datos a lo largo del estudio y si es así, ¿explica el investigador cómo y por qué?-Si se explicita el formato de registro de los datos (p. ej. grabaciones de audio/vídeo, cuaderno de campo, etc.)-Si el investigador alcanza la saturación de datos y reflexiona sobre ello.	<p><input type="checkbox"/> SÍ</p>	<p><input type="checkbox"/> NO SÉ</p>	<p><input type="checkbox"/> NO</p>

<p>6 ¿Se ha reflexionado sobre la relación entre el investigador y el objeto de investigación (reflexividad)?</p> <p><i>PISTA: Considera</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Si el investigador ha examinado de forma crítica su propio rol en el proceso de investigación (el investigador como instrumento de investigación), incluyendo sesgos potenciales: <ul style="list-style-type: none"> - En la formulación de la pregunta de investigación. - En la recogida de datos, incluida la selección de participantes y la elección del ámbito de estudio. - Si el investigador refleja y justifica los cambios conceptuales (reformulación de la pregunta y objetivos de la investigación) y metodológicos (criterios de inclusión, estrategia de muestreo, técnicas de recogida de datos, etc.). 	<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> SÍ NO SÉ NO </div>
<p>7 ¿Se han tenido en cuenta los aspectos éticos?</p> <p><i>PISTA: Considera</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Si el investigador ha detallado aspectos relacionados con: <ul style="list-style-type: none"> - El consentimiento informado. - La confidencialidad de los datos. - El manejo de la vulnerabilidad emocional (efectos del estudio sobre los participantes durante y después del mismo como consecuencia de la toma de consciencia de su propia experiencia). - Si se ha solicitado aprobación de un comité ético. 	<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> SÍ NO SÉ NO </div>

B/ ¿Cuáles son los resultados?

<p>8 ¿Fue el <i>análisis</i> de datos suficientemente riguroso?</p> <p><i>PISTA: Considera</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Si hay una descripción detallada del tipo de análisis (de contenido, del discurso, etc.) y del proceso. - Si queda claro cómo las categorías o temas emergentes derivaron de los datos. - Si se presentan fragmentos originales de discurso significativos (verbatim) para ilustrar los resultados y se referencia su procedencia (p. ej. entrevistado 1, grupo de discusión 3, etc.) - Hasta qué punto se han tenido en cuenta en el proceso de análisis los datos contradictorios (casos negativos o casos extremos). - Si el investigador ha examinado de forma crítica su propio rol y su subjetividad de análisis. 	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
<p>9 ¿Es clara la exposición de los resultados?</p> <p><i>PISTA: Considera si</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Los resultados corresponden a la pregunta de investigación. - Los resultados se exponen de una forma detallada, comprensible. - Si se comparan o discuten los hallazgos de la investigación con los resultados de investigaciones previas. - Si el investigador justifica estrategias llevadas a cabo para asegurar la credibilidad de los resultados (p.ej. triangulación, validación por los participantes del estudio, etc.) - Si se reflexiona sobre las limitaciones del estudio. 	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO

C/¿Son los resultados aplicables en tu medio?

10 ¿Son aplicables los resultados de la investigación?	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
<p><i>PISTA: Considera si</i></p> <ul style="list-style-type: none">-El investigador explica la contribución que los resultados aportan al conocimiento existente y a la práctica clínica.- Se identifican líneas futuras de investigación.-El investigador reflexiona acerca de la transferibilidad de los resultados a otros contextos.			

Fuente: CASPe. Programa de Habilidades en Lectura Crítica Español (Critical Appraisal Skills Programme español)

Anexo 2

Tabla 1. Intervenciones para el tratamiento integral y holístico de la enfermedad desde una modalidad multidisciplinar.

AUTOR Y PAÍS	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	INTERVENCIONES	RESULTADOS	CONCLUSIONES
(Arshad Y Bishop, 2021) Reino Unido	Estudio descriptivo simple	80 niños con OI separados en grupos de 8 a 10.	Terapia con bisfosfonatos, cirugía, fisioterapia y terapias emergentes (inhibición de la reabsorción por denosumab, tratamiento con anticuerpos antiesclerostina, uso del anticuerpo anti-TGFb fresolimumab).	Los bisfosfonatos aumentan la densidad ósea y protegen de roturas. Los neonatos que nacen con múltiples fracturas necesitan cirugía correctiva y una posterior rehabilitación con el fisioterapeuta para caminar. Se indican intervenciones adaptadas a los niños que tienen que ir a colegio con medicación.	Se necesitan tratamientos más específicos para poder abordar de una forma más integral a los pacientes y desde una perspectiva interdisciplinar.
(Azzam et al., 2018) E.E.U.U.	Revisión bibliográfica	58 niños con OI que tenían osteotomías de realineación	Colocación de varillas para realineación con enclavado intramedular de Fassier-Duval (FD) en huesos largos	Cirugía de varios huesos simultáneamente y en deformidades. Pacientes que antes de la operación no podían deambular correctamente, desarrollaron una mejora a corto plazo. Hay menos complicaciones con una menor pérdida de sangre en la intervención	Técnica eficaz para pacientes con OI con fracturas recurrentes en huesos largos con una reducción considerable morbilidad.

(Bérenghère et al., 2020) Suiza	Estudio transversal prospectivo	50 pacientes con sospecha o confirmación de OI del Hospital Universitario de Lausanne	Valoración de un fisioterapeuta de los trastornos musculoesqueléticos y actividad física. Evaluación de la calidad de vida y las necesidades globales. Medir la satisfacción del pacientes y familias. Se realizó un tratamiento interdisciplinario.	Más de la mitad iniciaron alguna actividad física. A medida que se trataban amentaban las puntuaciones de calidad de vida. Los niños presentaron fracturas múltiples. Casi todos los pacientes presentaban un componente genético asociado a la enfermedad. Mejora en la percepción de calidad por la continuidad del cuidado.	Abordaje terapéutico desde un enfoque multidisciplinar mejora la actividad física y la satisfacción del paciente y su familia. La coordinación conlleva una mejora en la continuidad de la atención.
(Carrier et al., 2018) Canadá	Revisión bibliográfica	Grupo de expertos formado por 1 enfermero AP, 1 enfermero especialista pediátrico, 2 enfermeros, 1 pediatra, 2 fisioterapeutas, 1 terapeuta ocupacional y 1 trabajador social y 2 pacientes	Herramienta basada en la evidencia de transferencia para los adolescentes con OI y sus familias a los servicios de atención médica adulta.	A través de “Resumen de transferencia de OI” son los adolescentes quienes recopilan la información de los profesionales involucrándose activamente es su enfermedad. Es esencial la colaboración entre los profesionales y sobre todo incluir los aspectos no médicos de la vida cotidiana de los pacientes.	Se necesita herramientas para la mejora de la continuidad de los cuidados en pacientes con OI cuando se realiza su transferencia del sistema infantil de salud al de adulto, ayudando así a los profesionales y los pacientes. Este cambio no debe guiarse por la edad si no por la evaluación del paciente.
(Feehan et al., 2018) Australia	Estudio transversal retrospectivo	52 adultos con OI que habían sido tratados con bisfosfonatos durante su infancia (0 a 18 años) y el otro grupo que no habían sido tratados	Infusión de tratamiento con bisfosfonatos para aumentar la densidad mineral ósea	Disminución de las fracturas durante la adolescencia. Aumento de la Densidad mineral ósea comparable con la del resto de población. No hubo diferencias entre la percepción de salud mental ni dolor. Aumento del tiempo de actividad física realizada.	Mejoría a largo plazo en la función musculoesquelética aumentando la actividad física que pueden realizar tras tratamiento durante la infancia, mostrando una calidad de vida alta. Aunque no hay efecto sobre las fracturas en el futuro.

(Garganta et al., 2018) E.E.U.U.	Estudio longitudinal prospectivo	22 pacientes con OI que tenía una media de edad de 10 años.	Terapia de infusión de bisfosfonatos intravenosa cíclica	El dolor disminuye inmediatamente tras el tratamiento y hasta 4 semanas. El funcionamiento físico se desarrolla una evolución desde la primera visita a mejor y durante el siguiente mes hasta la siguiente infusión.	Reduce el dolor agudo y mejora la capacidad funcional física. Con lo que mejora la capacidad de independencia y la calidad de vida de los padres y los niños.
(McDowell et al., 2018) Irlanda del Norte	Estudio de casos	Niña de 19 meses con OI tipo III	Enfoque multidisciplinario para una tención eficaz a la familia y paciente.	La terapia farmacológica ayuda a prevenir deformidades y fracturas óseas. Controlar que el ambiente sea seguro previene de muchas complicaciones, se les enseña a los padres a través de las enfermeras, sobre todo la movilización. Importante manejar el aspecto psicológico como la ansiedad para ayudar con el descanso	Los pacientes y las familias tienen que tomar una participación activa de su cuidado. Las enfermeras tienen la posición de conectar a los profesionales con los pacientes. El cuidado debe ser desde una perspectiva integral y holística

<p>(Marr et al., 2017)</p> <p>Reino Unido</p>	<p>Revisión bibliográfica</p>	<p>Niños y jóvenes con OI</p>	<p>Administración de terapia médica con bisfosfonatos, cirugía para el manejo de fracturas, neurocirugía, terapia ocupacional, terapia psicológica, apoyo al lenguaje, apoyo dietético y apoyo del trabajo social.</p>	<p>El medico tiene el primer contacto con la enfermedad y la identifica, es quien se coordina con el resto de los profesionales para el abordaje. Los bisfosfonatos aumentan la masa ósea y reducen la frecuencia de fracturas. Las intervenciones quirúrgicas tratan las complicaciones derivadas de fracturas u otras complicaciones mejorando las funciones físicas con acción conjunta con el fisioterapeuta. Con la terapia ocupacional quedan resueltas las ayudas necesarias para las ABVD aumentando la independencia y mejorando la calidad de vida de los familiares. El apoyo psicológico es brindado a pacientes y familias para poder manejar la ansiedad de la enfermedad. Las complicaciones derivadas del déficit en la nutrición se tratan con un nutricionista y los relacionados con el habla y la comunicación con un logopeda. El trabajador social brinda el apoyo e información para el desarrollo social.</p>	<p>Debido a la heterogeneidad de la enfermedad el abordaje de un equipo multidisciplinar para un cuidado integral</p>
<p>(Morte-Cabistany et al., 2021)</p> <p>España</p>	<p>Estudio de caso</p>	<p>RN con OI</p>	<p>Plan de cuidados de enfermería: Retraso en el desarrollo, Riesgo de traumatismo físico y Lactancia materna ineficaz</p>	<p>Valoración continua del para una atención personalizada. Movilizaciones esenciales, en bloque cogiéndolo debajo de los glúteos y espalda. Dificultad para la succión por lo que se alimenta con biberón. Protecciones en la cuna.</p>	<p>Las movilizaciones serán envolviendo al bebé entre ambas manos evitan las fracturas. El biberón de leche materna realiza una nutrición eficaz en el bebé.</p>

(Mueller et al., 2018) Alemania	Revisión bibliográfica	Fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y médico.	Terapia de rehabilitación a pacientes con osteogénesis imperfecta.	Maximizar la movilidad y las actividades. Miedo por las fracturas es un factor limitante. Una buena función muscular mejora en el desarrollo motor del niño. Inicio precoz de la rehabilitación tan una fractura. El fortalecimiento de músculos de tronco y extremidades disminuye el dolor, mejora la respiración y estabilidad. Uso de aparatos ortopédicos espinales blandos. Los problemas en extremidades suponen un problema para el autocuidado. Promover independencia. Rehabilitación física temprana en bebés. Alternar posiciones para minimizar las deformidades. Limitación de movimiento por el dolor o fatiga, por lo que necesitan acceso a ayudas, como sillas de ruedas.	Esta terapia de rehabilitación de entrenamiento físico mejora la función motora en niños con OI. Abordaje multidisciplinarios bien coordinado durante todo el proceso para mejora de las actividades funcionales.
(Oduah et al., 2017) Sudáfrica	Estudio transversal retrospectivo	78 pacientes de 20 meses de edad.	Seguimiento de pacientes según la clínica, incidencia y manejo de fracturas de pacientes con OI desde la perspectiva médica y quirúrgica.	La mitad de los pacientes no fueron atendidos por especialistas. Todos recibieron un tratamiento no quirúrgico y el abordaje quirúrgico fue varilla IM en fracturas repetidas o deformidades óseas. Se analizó adicionalmente los factores de la movilidad.	Al final del seguimiento los niños en estadios más graves de la enfermedad podían caminar. Sin embargo, hace falta un diagnóstico más precoz de la enfermedad para una derivación temprana
(Yang et al., 2020) Francia	Estudio de Cohortes retrospectivo	Todos los niños menores de 18 años que acuden al Servicio de Urgencias pediátricas durante un año con RBD, siendo la gran mayoría con OI.	Atención en el servicio de urgencias pediátricas a pacientes con OI.	Las visitas al servicio de urgencias pediátricas ligadas a la cronicidad de la enfermedad. Muchas de las visitas a urgencias habían sido precedidas en días anteriores a otro servicio médico u otra visita a urgencias en el mes anterior. En la mitad de las visitas no se le prescribió ningún tratamiento y los otros casos eran derivados a especialistas. No uso apenas hospitalizaciones.	En estos pacientes crónicos una visita a urgencias pediátricas supone visitas reiteradas, conllevando una sobrecarga del sistema de cuidados.

(Zambrano et al., 2019) Brasil	Ensayo clínico No Aleatorizado	52 niños y adolescentes con OI	Análisis del consumo diario de pacientes con OI para valorar la cantidad de calcio. Se calculó las necesidades nutricionales personales y se hizo una guía alimentaria y con visitas se evaluaron los cambios.	Hay correlación entre la densidad mineral ósea y la ingesta de calcio principalmente aportada por la leche. Se mostró que en los pacientes con OI había un fortalecimiento de DMO sobre todo en la columna.	El aumento en la ingesta de calcio fortalece la DMO minimizándose las fracturas Gran importancia del enfoque multidisciplinario en las patologías óseas a través de la terapia nutricional.
---------------------------------------	-----------------------------------	--------------------------------	--	---	--

Fuente: Elaboración Propia

Anexo 3

Tabla 2. Percepción de la calidad de vida y complicaciones que influyen el desarrollo vital de los individuos con OI

AUTOR Y PAÍS	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	INTERVENCIÓN	RESULTADOS	CONCLUSIÓN
(Coêlho et al., 2021) Brasil	Estudio Transversal Prospectivo	50 pacientes con OI entre 2 y 21 años.	Evaluación de la capacidad de los pacientes os OI de equilibrio postural, fuerza de agarre y función locomotora.	En OI tipo III es menor la fuerza de presión manual. Cuanto más severa es la enfermedad peor es la movilidad y más afectada se ve la función locomotora.	Se necesitan nuevas estrategias de tratamiento basadas en la mejora de la calidad de vida y de la capacidad funcional.
(LoMauro et al., 2021) Italia	Estudio Observacional Multidisciplinario y Multicéntrico	27 pacientes adolescentes con OI	Analiza aspectos respiratorios, del sueño y nutricionales que son el reflejo de la calidad de vida de los pacientes	Hay una alta adherencia la dieta mediterránea, pero no influye la alimentación en aspectos como dolor, miedo e independencia. Estos pacientes tienen una saturación de oxígeno más baja. Una de las complicaciones en la apnea obstructiva del sueño que afecta a muchos pacientes con OI, presentan respiración toracoabdominal y menor capacidad pulmonar, la mitad está relacionada con obesidad.	La comida, el sueño y la respiración suponen grandes complicaciones y afectan a los hábitos cotidianos. No se lleva a cabo un abordaje dentro del tratamiento de la enfermedad.
(Martins et al., 2020) Brasil Canadá	Estudio Descriptivo simple	31 niños de 3 y 18 años con OI y sus padres	Recopilación de datos sobre la necesidad de eliminación.	Estreñimiento y fracturas derivadas que crean inmovilidad, aumento del dolor y síndrome confusional. Incontinencia e infección de tracto urinario. Disminución de la percepción de calidad de vida de salud en padres y pacientes.	No se realiza un tratamiento de los síntomas intestinales y vesicales derivados de la OI y son factores que influyen notablemente en la calidad de vida

(Matsushita et al., 2020) Japón	Estudio Transversal Prospectivo	40 pacientes con OI de 20 años	Encontrar los factores que afectan a la calidad de vida de la salud relacionado con las fracturas,	Influye la edad en la que aparece la primera fractura, los que tuvieron una fractura antes de los 2 años van a tener más problemas físicos en el futuro y su localización. El componente psicológico no fue destacable en las fracturas.	Las complicaciones como fracturas durante la infancia, anomalías dentales o problemas cardiacos disminuyen la función física y crea problemas a largo plazo. Se requiere un plan de intervención integral para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.
(Michalovic et al., 2020) Canadá	Estudio Cualitativo Descriptivo	7 pacientes con OI que acababan de dejar el servicio de hospitalización pediátrica y habían sido transferidos	Transferencia de sistema pediátrico de salud al de adultos	Tras el sistema pediátrico se sintieron solos y sin tener la información necesaria para desenvolverse. En la atención médica para adultos no sabían atender sus fracturas o síntomas de igual manera. No hay un seguimiento efectivo y tuvieron que autogestionarse los síntomas	Necesidad de crear un programa de transferencia, para evaluar las capacidades de cada paciente para autogestionar su enfermedad independientemente de la edad y poder hacer la transición en el momento adecuado.
(Najirad et al., 2018) Canadá	Estudio Longitudinal- Multicéntrico	138 niños y adolescentes (8 a 14 años) diagnosticados con OI con problemas dentales.	Impacto de la salud oral en la calidad de vida.	Problemas de maloclusión, de dientes y orofaciales que conlleva problemas para la alimentación y un impacto en la calidad de vida. En niños es peor que en adolescentes con OI Dolor crónico y desplazamiento con silla de ruedas. En el Grado III de la enfermedad las complicaciones son mayores	Los grados de OI tipo III y IV tienen más limitaciones y ellos conlleva una menor percepción de calidad de vida porque tienen más limitaciones. .
(Nghiem et al., 2017) Canadá	Revisión Integradora	Niños y adolescentes de 2 a 21 años diagnosticados con OI	Se analizar la experiencia de dolor de los pacientes pediátricos con OI y se evalúa los métodos.	La mayoría evaluaron el dolor como un resultado secundario, por lo que hay una falta de estrategias para manejar el dolor. No hay las herramientas necesarias para una evaluación que lo aborda desde todas las perspectivas.	La atención al dolor en estos pacientes está muy limitada, debido a que las herramientas de medición no son las más adecuadas.

(Song et al., 2019) China	Estudio De Casos y Controles	138 niños con OI y de control 138 niños sanos	Valoración de calidad de vida relacionada con la salud comparando con niños sin enfermedad y entre los distintos fenotipos clínicos de la enfermedad.	Todos los pacientes presentan una o más fracturas durante un año y más de la mitad pueden andar sin necesidad de silla de ruedas. Los pacientes con OI tenían puntuaciones más bajas en calidad de vida relacionada con la salud y en estadios más graves, peor era la puntuación, se ve influenciado por el funcionamiento social y físico y problemas familiares, como ingresos.	En tipos más graves de la enfermedad la percepción de calidad de vida se ve deteriorada, ya que se relaciona con fracturas frecuentes.
(Tsimicalis et al., 2018a) Canadá	Estudio Observacional Prospectivo	36 participantes entre 8 y 19 años con OI	Manejo del dolor con tratamiento farmacológico con bisfosfonatos y con medidas no farmacológicas.	Intensidad baja a lo largo del tratamiento, pero no después. Los lugares del dolor fueron en el mismo número de sitios. Los padres notaron una mejoría después del tratamiento de la calidad de vida.	Mejor comprensión del dolor. Con el tratamiento farmacológico no hay una disminución significativa del dolor en estos pacientes.
(Vanz et al., 2018) Brasil	Estudio Transversal Prospectivo	52 niños y adolescentes con OI (de 5 a 17 años)	Evaluar la percepción de calidad de vida.	La capacidad física y social se ve más afectada en tipos más severos de la enfermedad. La clínica se relaciona con las funciones físicas y socioeconómicas y de una forma inversa el colegio. El dolor es un factor esencial en la percepción de calidad de vida, pero no se relaciona con el colegio, pero sí altamente con la salud psicosocial.	Las enfermedades crónicas afectan al desarrollo infantil normal y crean déficits en el crecimiento. La presentación clínica de la enfermedad afecta a las funciones física y social, por lo que es importante medir la calidad de vida para integrarse dentro del plan de cuidados.
(Wanna et al., 2018) Malasia	Estudio Cuasiexperimental	10 modelos radiológicos de pacientes inscritos en la unidad.	Evalúa el riesgo que hay de fracturas en las actividades cotidianas que realiza un niño ayudado de imágenes de radiografías	En el pie se aumenta el ángulo de inclinación hay aumento del riesgo de fractura (30°).	Con el estudio de los factores de riesgo a través de modelos se puede prevenir las fracturas y minimizar las complicaciones asociadas.

				<p>Influye la carga a la hora de caminar y los saltos tienen gran poder de impacto y es muy probable la fractura.</p> <p>La diáfisis femoral es la región que más presión soporta y que antes se rompe. Los huesos se van deformando y presentando porosidades a la vez que avanza la enfermedad,</p>	
<p>(Zambrano et al., 2019)</p> <p>Brasil</p>	<p>Ensayo Clínico No Aleatorizado</p>	<p>52 niños y adolescentes con OI</p>	<p>Análisis del consumo diario de pacientes con OI para valorar la cantidad de calcio. Se calculó las necesidades nutricionales personales y se hizo una guía alimentaria y con visitas se evaluaron los cambios.</p>	<p>Hay correlación entre la densidad mineral ósea y la ingesta de calcio principalmente aportada por la leche. Se mostró que en los pacientes con OI había un fortalecimiento de DMO sobre todo en la columna.</p>	<p>El aumento en la ingesta de calcio fortalece la DMO minimizándose las fracturas</p> <p>Gran importancia del enfoque multidisciplinario en las patologías óseas a través de la terapia nutricional.</p>
<p>(Zani et al., 2017)</p> <p>Reino Unido Canadá E.E.U. U</p>	<p>Estudio De Casos</p>	<p>Niño de 13 años con OI tipo III Niña de 15 años con OI tipo III</p>	<p>WLS es una cirugía para perder peso, cuando los métodos de hábito de vida saludable no funcionan. Se usa en pacientes de obesidad severa.</p>	<p>Tras la operación, la evaluación psicológica mostró una mejoría, ya que pudo levantarse de las sillas de ruedas y realizar ABVD de forma autónoma.</p> <p>Aumentó su energía y la tenía más independencia para realizar ABVD, también mejoró la apnea obstructiva del sueño y se redujeron las fracturas. Aunque el dolor crónico no mejoró.</p>	<p>La cirugía es beneficiosa para los pacientes con OI que sufren obesidad severa ya que supone un riesgo añadido en las fracturas. Así, aumentará la movilidad y la calidad de vida.</p>

Fuente: Elaboración Propia

Anexo 4

Tabla 3. Limitaciones de la Actividades básicas de la vida diaria y del desarrollo físico y psicosocial.

AUTOR Y PAÍS	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	INTERVENCIÓN	RESULTADOS	CONCLUSIÓN
(Coêlho et al., 2021) Brasil	Estudio transversal retrospectivo	50 pacientes con OI entre 2 y 21 años.	Evaluación de la capacidad de los pacientes os OI de equilibrio postural, fuerza de agarre y función locomotora.	En OI tipo III es menor la fuerza de presión manual. Cuanto más severa es la enfermedad peor es la movilidad y más afectada se ve la función locomotora.	Se necesitan nuevas estrategias de tratamiento basadas en la mejora de la calidad de vida y de la capacidad funcional.
(Garganta et al., 2018) E.E.U.U.	Estudio longitudinal prospectivo	22 pacientes con OI que tenía una media de edad de 10 años.	Terapia de infusión de bisfosfonatos intravenosa cíclica	El dolor disminuye inmediatamente tras el tratamiento y hasta 4 semanas. El funcionamiento físico se desarrolla una evolución desde la primera visita a mejor y durante el siguiente mes hasta la siguiente infusión.	Reduce el dolor agudo y mejora la capacidad funcional física. Con lo que mejora la capacidad de independencia y la calidad de vida de los padres y los niños.
(Matsushita et al., 2020) Japón	Estudio transversal retrospectivo	40 pacientes con OI de 20 años	Encontrar los factores que afectan a la calidad de vida de la salud asociado a las fracturas.	Influye la edad en la que aparece la primera fractura, los que tuvieron una fractura antes de los 2 años van a tener más problemas físicos en el futuro y su localización. El componente psicológico no fue destacable en las fracturas.	Las complicaciones como fracturas durante la infancia, anomalías dentales o problemas cardiacos disminuyen la función física y crea problemas a largo plazo. Se requiere un plan de intervención integral para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

(Nghiem et al., 2017) Canadá	Revisión integradora	Niños y adolescentes de 2 a 21 años diagnosticados con OI	Se analizar la experiencia de dolor de los pacientes pediátricos con OI.	La mayoría evaluaron el dolor como un resultado secundario, por lo que hay una falta de estrategias para manejar el dolor. No hay las herramientas necesarias para una evaluación que lo aborda desde todas las perspectivas.	La atención al dolor en estos pacientes está muy limitada, debido a que las herramientas de medición no son las más adecuadas.
(Tsimicalis et al., 2018a) Canadá	Estudio observacional prospectivo	36 participantes entre 8 y 19 años con OI	Manejo del dolor con tratamiento farmacológico con bisfosfonatos y con medidas no farmacológicas.	Intensidad baja a lo largo del tratamiento, pero no después. Los lugares del dolor fueron en el mismo número de sitios. Los padres notaron una mejoría después del tratamiento de la calidad de vida.	Mejor comprensión del dolor. Con el tratamiento farmacológico no hay una disminución significativa del dolor en estos pacientes.
(Wanna et al., 2018) Malasia	Estudio cuasi-experimental	10 modelos radiológicos de pacientes inscritos en la unidad.	Evalúa el riesgo que hay de fracturas en las actividades cotidianas que realiza un niño ayudado de imágenes de radiografías	En el pie se aumenta el ángulo de inclinación hay aumento del riesgo de fractura (30°). Influye la carga a la hora de caminar y los saltos tienen gran poder de impacto y es muy probable la fractura. La diáfisis femoral es la región que más presión soporta y que antes se rompe. Los huesos se van deformando y presentando porosidades a la vez que avanza la enfermedad.	Con el estudio de los factores de riesgo a través de modelos se puede prevenir las fracturas y minimizar las complicaciones asociadas.

Fuente: Elaboración Propia

Anexo 5

Tabla 4. Influencia de la enfermedad bajo la perspectiva de los cuidadores

AUTOR Y PAÍS	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	OBJETIVOS	RESULTADOS	CONCLUSIONES
(Castro et al., 2020) Canadá	Estudio descriptivo cualitativo	18 cuidadores familiares de niños con OI	Analizar las experiencias cotidianas de los cuidadores dentro de una familia con un miembro con OI	Compartieron su rutina de un día, lo más complicado era por la mañana dejarlo todo hecho antes de ir al colegio. Hay periodos difíciles donde todo se ve interrumpido principalmente por las fracturas que pueden acabar incluso en el quirófano. Refieren que necesitan más apoyo por parte de los médicos y colegios especializados.	La rutina de vida de un niño se ve interrumpida por periodo agudos de la enfermedad. Para facilitar el cuidado a largo plazo hay que dirigir las estrategias de cuidado coordinadas con el bienestar del cuidador.
(Hill et al., 2019) Reino Unido	Revisión sistemática de métodos mixtos	Personas que padecen OI Personas que viven con personas afectadas con OI Profesionales de la salud que trabajan con estos pacientes	Investigar el impacto de la OI en la vida cotidiana basado en las necesidades de apoyo de las familias	Se identificaron estos aspectos importantes: Sensación de miedo continuamente ante las fracturas que les hace adoptar un rol sobreprotector. Impacto en la familia por la gran carga emocional para afrontar la enfermedad y un cambio en el funcionamiento de la estructura del hogar y el aspecto profesional.	Esta enfermedad afecta a toda la familia. Brindar educación para Intervenciones por parte de todos los miembros a lo largo de la vida. Es esencial un trabajo multidisciplinario tanto para el enfermo como para su familia.

(Lazow et al., 2019) E.E.U.U.	Diseño descriptivo simple	33 cuidadores de pacientes pediátricos con OI tanto padres como tutores legales	Evaluar los síntomas de estrés y depresión de los cuidadores con OI para valorar la relación con la enfermedad	Los cuidadores obtuvieron puntuaciones medias para estrés y altas en depresión. Se asocia un mayor dolor en el niño con un mayor estrés en el padre y ocurre de igual manera con un peor funcionamiento físico	Cuando los niños tienen mayor dolor y más dificultad física hace que la calidad de vida sea peor por lo que el estrés en los cuidadores aumenta siendo un grupo de riesgo. Por lo que se necesita que se cree un enfoque de cuidado integral y de colaboración.
(Wiggins et al., 2020) E.E.U.U.	Diseño descriptivo comparativo	37 padres con hijos diagnosticados de OI de una clínica especializada	Explorar las percepciones de los padres de niños con OI sobre su calidad de vida.	Los padres con hijos con OI tienen una percepción más baja en la salud general, el dolor, desarrollo de la función física por la alta incidencia de fracturas, impacto emocional y la autoestima infantil. Estas puntuaciones son inversamente proporcionales a los grados de la enfermedad donde la salud está más comprometida.	Los síntomas de la enfermedad influyen de una manera física y psicosocial para ambos, por lo que se resalta la necesidad de programas de cuidados holísticos centrados en el apoyo emocional, educativo y psicosocial en la familia

Fuente: Elaboración Propia

PedsQL™

Cuestionario de calidad de vida pediátrica

Version 4.0 - Spanish (Spain)

CUESTIONARIO para PADRES de NIÑOS PEQUEÑOS

INSTRUCCIONES

En la página siguiente se enumeran una serie de cosas que pueden resultar un problema para **su hijo/a**. Díganos **hasta qué punto** estas cosas han sido un problema para **su hijo/a** durante el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo:

0 si **nunca** es un problema
1 si **casi nunca** es un problema
2 si **a veces** es un problema
3 si **a menudo** es un problema
4 si **casi siempre** es un problema

En este cuestionario no existen respuestas correctas o incorrectas. Consúltenos si no entiende alguna pregunta

CIP:.....

En el último **MES**, hasta qué punto ha sido un **problema** para su hijo/a...

LASALUD FÍSICA Y LAS ACTIVIDADES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Casi siempre
1. Caminar	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en juegos activos o hacer ejercicio	0	1	2	3	4
4. Coger objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Bañarse	0	1	2	3	4
6. Ayudar a recoger sus juguetes	0	1	2	3	4
7. Tener dolor	0	1	2	3	4
8. Sentirse cansado/a	0	1	2	3	4

EL ESTADO EM OCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Casi siempre
1. Tener miedo	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste	0	1	2	3	4
3. Enfadarse	0	1	2	3	4
4. Tener dificultad para dormir	0	1	2	3	4
5. Estar preocupado/a	0	1	2	3	4

LAS ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Casi siempre
1. Jugar con otros niños (o niñas)	0	1	2	3	4
2. Los otros niños (o niñas) no quieren jugar con él/ella	0	1	2	3	4
3. Los otros niños (o niñas) se burlan de él/ella	0	1	2	3	4
4. Poder hacer las mismas cosas que otros niños (o niñas) de su edad	0	1	2	3	4
5. Seguir el ritmo de los otros niños (o niñas) cuando juega con ellos/as	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Casi siempre
1. Prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidar cosas	0	1	2	3	4
3. Acabar todas las tareas del colegio	0	1	2	3	4
4. Perder clase por no encontrarse bien	0	1	2	3	4
5. Perder clase por tener que ir al médico o al hospital	0	1	2	3	4

*Por favor, complete esta sección si su hijo/a va al colegio o a la guardería

LAS ACTIVIDADES DEL COLEGIO O GUARDERÍA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Casi siempre
1. Hacer las mismas tareas que sus compañeros/as	0	1	2	3	4
2. Faltar al colegio o a la guardería por no encontrarse bien	0	1	2	3	4
3. Faltar al colegio o a la guardería por haber tenido que ir al médico o al hospital	0	1	2	3	4

En el último mes, cuanto le parece que su hijo/a....

... BIENESTAR	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	Frecuente mente	Casi Siempre
1. Se siente feliz	0	1	2	3	4
2. Se siente bien consigo mismo	0	1	2	3	4
3. Se siente bien con su salud	0	1	2	3	4
4. Obtiene el apoyo de familiares o amigos	0	1	2	3	4
5. Piensa que le sucederán cosas buenas	0	1	2	3	4
6. Piensa que su salud será buena en el futuro	0	1	2	3	4

En el último mes...

EN GENERAL...	Malo	Justo	Bien	Muy Bien	Excelente
1. En general, ¿cómo es la salud de su hijo?	0	1	2	3	4

Fuente: Salud Castilla y León.