



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Plan de cuidados de enfermería para niños de 0 a 5 años afectados de osteogénesis imperfecta y sus cuidadores.

Autor/es

Paula Gómez Villalba

Director/es

María Ángeles Camacho Ballano

Escuela Universitaria de Enfermería. Teruel
2014

PLAN DE CUIDADOS DE ENFERMERÍA PARA NIÑOS DE 0 A 5 AÑOS AFECTADOS DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA Y SUS CUIDADORES.

RESUMEN

Los planes de cuidados dentro de la enfermería juegan un papel muy importante, puesto que gracias a ellos, el lenguaje enfermero se estandariza para todo el personal de enfermería, sea cual sea su especialidad, además de ser una forma organizada y eficaz de tratar al paciente.

Se confecciona este plan de cuidados de forma general para todos los niños que padecen Osteogénesis Imperfecta, así como para sus familias y cuidadores, ya que más del 50% de la atención que estos niños van a recibir se la proporcionará su familia.

Se pretende que mediante educación sanitaria la familia y el niño conozcan la enfermedad, las limitaciones y complicaciones que pueden aparecer y a su vez minimizarlas lo máximo posible, de esta forma la familia estará más capacitada para prestar la atención que el menor necesite, pero sin sentir la fatiga y estrés que el cuidado de un menor discapacitado puede generar.

PALABRAS CLAVE: osteogénesis imperfecta, plan de cuidados, diagnóstico, NANDA, NOC, NIC.

ABSTRACT

The nursing care plans play a very important role since they provide a standardised use of a nursing language for the whole staff, regardless of their specialty area. Moreover it is an organized and effective way to treat the patient.

This care plan is prepared in a general way for the children who suffer from

Osteogenesis Imperfecta, and also for their families and carers, as more than a 50% of the assistance these children receive is provided by their families.

By means of the health care education, the aim is that both family and child understand the disease, the limitations and complications resulting from it but, in turn, to minimise them as much as possible.

In this way the family will be trained to assist the minor's needs and to reduce the weariness and stress generated by the care that disabled children require.

KEYWORD: osteogénesis imperfecta ,care plan, diagnostic, NANDA, NOC, NIC.

INTRODUCCIÓN.

La Osteogénesis Imperfecta (OI), está incluida dentro de las enfermedades llamadas raras o de baja prevalencia, que son las que se dan en 5 de cada 10.000 habitantes. Las cifras que se tienen en España es, que son padecedores de la enfermedad 1 de cada 15.000 habitantes, pero las cifras no son oficiales puesto que hay enfermos no diagnosticados ya que su enfermedad pasa desapercibida por tener síntomas leves.

En este momento habría 3.000 personas afectadas en nuestro país pero sólo están diagnosticadas 500.

La osteogénesis imperfecta, también llamada osteogenia imperfecta, enfermedad de Lobstein, y más popularmente conocida como "enfermedad de los huesos de cristal" es una enfermedad congénita, producida por una mutación genética principalmente en los genes que se encargan de codificar las cadenas de colágeno: COL1A 1 que tiene la localización en el cromosoma 17, (responsable del mayor número de casos) y en el 7, COL1A2. Esta mutación provoca que no haya formación de colágeno de buena calidad o que la formación sea insuficiente, desembocando entre otras cosas, en la incorrecta formación de los huesos, fragilidad ósea y en

consecuencia en las fracturas, siendo ésta es la base principal de la enfermedad.

La forma de transmitir la enfermedad de padres a hijos variará según sea dominante, recesiva o se produzca lo que se conoce como mosaicismo germinal (mutación "de novo").

Según el tipo de transmisión, gravedad y clínica que presente, podremos distinguir varios tipos que se encuentran clasificados en lo que conocemos como clasificación de Sillence. (Anexo 1) ^{1,2,3,4}.

Los riesgos a destacar en esta patología es que un niño afectado, en sus formas más leves, pueda sufrir a lo largo de su infancia un gran número de fracturas que le dejarán durante un tiempo inmovilizado, con las consecuencias físicas para él y de estrés para sus familiares, al igual que habrá niños que por padecer una de las formas más severas, no podrán llegar a caminar y serán demandantes de cuidados continuos.

Los tratamientos para esta enfermedad en muchas ocasiones son duros, puesto que se trata de intervenciones quirúrgicas, en las que se debe poner un clavo intraóseo para evitar que hayan más fracturas o para enderezar los huesos largos, este tipo de tratamiento no está exento de dolor para el menor, por lo que es necesario que la familia sea una buena conocedora de la enfermedad y conozca con que recursos cuenta ⁴.

OBJETIVOS

Mejorar la calidad de vida del niño afectado de OI.

Adiestrar a la familia en los conocimientos y técnicas necesarios para minimizar el dolor y la inmovilidad del niño, alcanzando así un desarrollo que le permita integrarse satisfactoriamente en la sociedad.

MATERIAL Y MÉTODOS.

El plan de cuidados se llevará a cabo utilizando el Modelo de Virginia Henderson, consistente en la valoración del paciente mediante 14

necesidades que debe tener cubiertas, las cuales permitirán valorar, planificar y evaluar la situación del paciente.

Para completarlo, se utilizará la taxonomía NANDA, que ayuda a clasificar los diagnósticos enfermeros, las intervenciones de enfermería que incluyen tanto los cuidados directos, como los indirectos (NIC) y los resultados u objetivos que se esperan conseguir tras llevar a cabo las intervenciones de enfermería (NOC) ^{5,6,7,8,9}.

DESARROLLO

Plan de cuidados de enfermería para niños que se encuentran afectados de OI, en cualquiera de sus tipos, que se realizará para minimizar en lo posible las complicaciones de la enfermedad y a su vez proporcionar a la familia y cuidadores unas directrices para actuar de forma conveniente con el niño. Desde la enfermería se cree que la familia es la unidad que mantiene el comportamiento frente a la salud, y también en la falta de ella, destacando el servicio de cuidar y enseñar a cuidar. Es la principal proveedora de cuidados, algunos estudios afirman que el 66% de las personas que necesiten cuidados los recibirán de su núcleo familiar.

Es por ello que la enfermera de familia será, la encargada de realizar la valoración tanto al niño afectado como a toda su familia, hacer un seguimiento del plan y analizar los resultados del mismo.

La enfermera como conocedora de la familia lo ajustará a las necesidades de cada niño y familia, es lo que se conoce como plan personalizado ¹⁰.

PLAN DE CUIDADOS

VALORACIÓN.

La valoración se realiza siguiendo los patrones de Virginia Henderson.

1. Respirar normalmente.

La situación respiratoria más comprometida para un Recién Nacido con OI es el atragantamiento mientras mama, pues su respiración es acelerada y ésta interfiere en la succión ¹¹.

En los casos en que los pacientes presentan deformidades raquídeas, se producen múltiples problemas respiratorios y neumonías, ya que nos encontramos con un tórax con escasa movilidad.

Será necesario fortalecer el tono muscular para mejorar la expansión torácica, aprender a ventilar con el diafragma, ejercicios respiratorios que variarán en función de la edad, grado de colaboración y gravedad del paciente. En el caso de que los niños se encuentren encamados, se realizarán cambios posturales frecuentes para movilizar secreciones, fisioterapia respiratoria, humidificación ambiental, auscultar y drenar secreciones siempre que sea necesario.

Colocando al RN en prono podremos vigilar su respiración, y así comenzaremos a flexibilizar las costillas, a mejorar la respiración, la expulsión de moco y la resistencia pulmonar al ejercicio físico ^{12,13}.

2. Comer y Beber adecuadamente.

Los Recién Nacidos con OI pueden presentar dificultades a la hora de alimentarse, por la escasa fuerza que tienen para mamar, si no les es posible por ellos mismos, la madre puede sacarse la leche con sacaleches y dárselo en biberón u optar directamente por la lactancia artificial ¹¹.

Cuando alcancen más edad, en algunos casos nos encontraremos con dificultades para masticar y tragar alimentos con diferentes texturas, que llegarán en la edad adulta pudiendo provocar reflujo esofágicos.

La alimentación es uno de los pilares fundamentales en esta enfermedad, ya que con ella podemos conseguir mejorar la densidad ósea, se intenta disminuir la desmineralización y debemos evitar la obesidad, factor que influye negativamente y de forma directa en unos huesos frágiles¹⁴.

Con una dieta equilibrada y un abundante aporte de líquidos también evitaremos el estreñimiento, que es frecuente sobre todo si se está encamado¹⁵.

3. Eliminar por todas las vías corporales.

Se recomienda que se utilicen prendas de algodón por ser más frescas, el motivo es que algunos niños que padecen OI transpiran en exceso¹¹.

El estreñimiento es común en esta dolencia por lo que se vigilará la ingesta de alimentos y líquidos, se realizará ejercicio o movilizaciones, para evitarlo en lo posible y de forma más cuidadosa con los pacientes encamados¹⁵.

4. Moverse y mantener posturas adecuadas.

Los pilares en el cuidado de un niño con OI son tres: manipulación cuidadosa, buena posición y postura y movimiento protegido; es decir, suave, metódica y lentamente.

Al manipular a un bebe no se debe tirar de brazos y piernas, ni doblarlas, ni forzar su posición o apretarlas.

Si ocurre como con los afectados por el tipo III, que la cabeza es más grande comparada con el resto del cuerpo, habrá que tener cuidado especial en su sujeción.

Nunca levantaremos a un niño por las axilas, ni oprimiremos su caja torácica, colocaremos una mano bajo las nalgas y piernas y con la otra sujetaremos, hombro, cuello y cabeza, vigilando siempre la posición de brazos y piernas.

En el cambio de pañal, no alzaremos al niño cogiéndolo por los tobillos, siempre habrá que sujetar las nalgas y procurar que no queden las piernas colgando. Si el bebe tiene un grado elevado de afectación podría ser de gran ayuda, una plancha de gomaespuma para transportarlo y sujetarlo. Se debe evitar que las piernas del bebe cuelguen a la hora de amamantarlo. Los bebes que pasan mucho tiempo acostados deben ser cambiados de postura, ya que su cráneo es muy blando, sería conveniente utilizar una almohadilla de gel, que protegería la parte posterior.

Para mantenerlo en decúbito lateral, se pueden utilizar mantas enrolladas o cuñas de gomaespuma como sujeción lateral.

Es muy conveniente colocarlo en prono, así se favorece el desarrollo postural del niño, pues se extiende la columna y se centran las

articulaciones del hombro, además de lograr desde ahí el control cefálico, aunque no lo colocaremos en esta posición si el niño ha desarrollado una malformación llamada tórax en barril o si hay fracturas costales. En supino se consigue que se extiendan las caderas y rodillas y la coordinación óculo-manual^{11,16}.

5. Dormir y descansar.

Los bebés con OI, tienen un descanso y patrón del sueño normales, pero no se les debe poner un colchón más blando de lo habitual, ni utilizar colchones de agua y si se tendrá especial cuidado en que el cuerpo siempre debe estar alineado correctamente^{11,16,17}.

6. Escoger la ropa adecuada, vestirse y desvestirse.

Es de vital importancia escoger una ropa que además de facilitar la tarea de vestir al bebé, minimice al máximo los riesgos de lesionarlo, por lo que se elegirá ropa sencilla, ligera y de algodón, con cremalleras, automáticos sencillos o cierres con velcro, evitando lazadas, botones o cierres complicados.

Siempre enrollaremos mangas y perneras y pasaremos con suavidad los miembros por ellas, jamás tiraremos de brazos o piernas.

En cuanto al calzado, la suela deberá ser tan lisa como para que deslice con facilidad y no tan rugosa como para que se adhiera demasiado al suelo y no permita moverse sin esfuerzo¹⁶.

7. Mantener la temperatura adecuada corporal dentro de los límites normales, adecuando la ropa y modificando el ambiente.

Los bebés con OI no difieren del resto en cuanto a temperatura corporal, excepto en algunos casos que transpiran en exceso y entonces si se realiza más hincapié en que se utilice ropa ligera de algodón^{11,16}.

8. Mantener la higiene corporal y la integridad de la piel.

Para poder bañar a un niño afectado de OI con la máxima seguridad se aconseja forrar la bañera con toallas o con esponja, otra opción es hacer un molde de esponja e introducirlo dentro de la bañera.

Si el niño sufre una fractura y se encuentra escayolado, se llevará a cabo la higiene con esponjas húmedas.

Si el niño se encuentra encamado se le realizarán cambios posturales frecuentes y movilizaciones con el fin de evitar úlceras por presión^{16,17}.

9. Evitar peligros ambientales, y evitar lesionar a otras personas.

Uno de los mayores riesgos que puede tener un niño con OI es sufrir una caída, porque fácilmente con ella se producirá una fractura, por lo que dentro del hogar evitaremos las alfombras, felpudos o cortinas que arrastren.

Cuando se ponga al bebe a eructar después de las tomas, los golpes deben ser suaves y de ser posible, con la mano acolchada.

Los juguetes para niños con OI, tipo bicicletas, patines... deben estar adaptados a sus necesidades^{11,16,18}.

10. Comunicarse con los demás, expresando emociones, necesidades, temores y opiniones.

La familia de un niño con discapacidad como ocurre en el caso de la OI, se siente en muchas ocasiones superada por situaciones como que su hijo sufra fracturas dolorosas con asiduidad, o que su desarrollo no sea como el de un niño sano, además de incertidumbre por el futuro y la evolución de la enfermedad.

Nunca deben culparse por la situación y deben hablar de sus problemas, miedos, incertidumbres, si es necesario, deben acudir a la ayuda de un especialista y en estos casos son de gran ayuda las asociaciones de pacientes afectados por la misma patología.

Los padres se deben poner en contacto con traumatólogos para saber como actuar ante una fractura, con fisioterapeutas para aprender ejercicios de

movilización y con todos los profesionales que en mayor o menor medida puedan ayudar al desarrollo motor y cognitivo de sus hijos.

Para un niño con OI es vital que sus padres lo cojan y lleven en brazos, lo abracen y lo acaricien, es una forma de que se desarrolle cognitivamente, además de que se sienta querido, protegido y aceptado, no debemos olvidar que su imagen corporal está alterada con respecto al resto de niños.

Es importante tener en cuenta que se deberán realizar a partir del año exámenes auditivos, pues la pérdida de audición es una de las alteraciones que acompañan en algunas ocasiones a la enfermedad y que aislan mucho al enfermo^{14,18}.

11. Vivir de acuerdo con los propios valores y creencias.

Los tratamientos, intervenciones y actividades que se elijan para el paciente, siempre deben estar enfocados a su bienestar y mejoría, pero en el caso en que ocurra un conflicto de intereses, la familia debe elegir el que más se ajuste a sus valores y creencias¹⁸.

12. Ocuparse de tal forma, que su labor tenga un sentido de realización personal.

Las familias deben buscar toda la ayuda que necesiten, para aprender y así poder ayudar a su hijo además de apoyarlo en todo lo que sea necesario, y sobre todo disfrutar de los logros de sus hijos, pero es frecuente que en familias en las que los hijos tienen discapacidad se les sobreproteja y a los niños con OI hay que dejarlos que exploren por sí mismos su entorno y que hagan movimientos por si mismos, será su forma de desarrollarse como niños y después como adultos, consiguiendo las metas por sí mismos^{16,18}.

13. Participar en actividades recreativas.

Para los niños con OI la fisioterapia en piscina es muy importante, porque además de fortalecerse y rehabilitarse, es una actividad muy motivadora que comparten con otros niños y con sus familias¹⁹.

14. Aprender, descubrir o satisfacer la curiosidad que conduce a un desarrollo normal y a usar recursos disponibles.

Las familias con enfermos e incluso los propios enfermos aun siendo niños se ven obligados a aprender lo máximo que puedan sobre la patología que les afecta y más como en el caso de esta, que no está muy extendida para poder desarrollarse normalmente¹⁸.

DIAGNÓSTICOS.

Se definen los diagnósticos de enfermería relacionados con el paciente (NANDA), los objetivos de cada diagnóstico (NOC) y las intervenciones (NIC).

DX: RIESGO DE RETRASO EN EL DESARROLLO RELACIONADO CON TRASTORNOS CONGÉNITOS.

NOC: Conocimiento: cuidado de los hijos.

NIC: Cuidados del desarrollo.

- Crear una relación terapéutica y de apoyo con los padres.
- Enseñar a los padres a reconocer las conductas y estados del bebé.
- Ayudar a los padres a planificar los cuidados según las conductas y estados del bebé.
- Realizar un programa de desarrollo individualizado para cada bebé y actualizarlo con regularidad.
- Ayudar a los padres a tener expectativas realistas sobre la conducta y el desarrollo del bebé.

DX: PATRÓN DE ALIMENTACIÓN INEFICAZ DEL LACTANTE RELACIONADO CON INCAPACIDAD PARA COORDINAR LA SUCCIÓN, LA DEGLUCIÓN Y LA RESPIRACIÓN.

NOC: Prevención de la aspiración.

NIC: Asesoramiento en la lactancia.

- Evaluar la forma de succión y deglución del Recién Nacido.

- Evaluar la comprensión de la madre de las pautas alimentarias del bebé (sujeción, succión y estado de alerta).

DX: DOLOR CRÓNICO RELACIONADO CON INCAPACIDAD FÍSICA CRÓNICA.

NOC: Control del dolor.

NIC: Manejo del dolor.

- Realizar una valoración exhaustiva del dolor que incluya la localización, características, aparición/duración, frecuencia, calidad, intensidad, o severidad del dolor y factores desencadenantes.
- Observar las claves no verbales de molestias, especialmente en aquellos que no pueden comunicarse eficazmente.
- Asegurarse de que el paciente reciba los cuidados analgésicos correspondientes.
- Explorar con el paciente los factores que alivian/empeoran el dolor.

DX: RIESGO DE CAÍDAS RELACIONADO CON DETERIORO DE LA MOVILIDAD FÍSICA.

NOC: Control del riesgo.

NIC: Manejo ambiental.

- Crear un ambiente seguro para el paciente.
- Identificar las necesidades de seguridad del paciente, según la función física, cognoscitiva y el historial de conducta.
- Eliminar los factores de peligro del ambiente (alfombras o mantas flojas, muebles pequeños móviles)
- Disponer de medidas de seguridad mediante barandillas laterales o el acolchamiento de barandillas, si procede.

DX: RIESGO DE DETERIORO DE LA INTEGRIDAD CUTÁNEA RELACIONADA CON INMOVILIZACIÓN FÍSICA.

NOC: Integridad tisular: piel y membranas.

NIC: Manejo ambiental: confort.

-
- Vigilar la piel, especialmente las prominencias corporales, por si hubiera signos de presión o irritación.

NIC: Prevención de úlceras por presión.

- Darse la vuelta continuamente cada 1-2 horas, si procede.
- Colocar al paciente en posición ayudándose con almohadas para elevar los puntos de presión encima del colchón.
- Controlar la movilidad y la actividad del individuo.
- Aplicar barreras de protección como cremas o compresas absorbentes, para eliminar el exceso de humedad, si procede.
- Mantener la ropa de cama limpia, seca y sin arrugas.

DX: RIESGO DE DESEQUILIBRIO NUTRICIONAL: INGESTA SUPERIOR A LAS NECESIDADES RELACIONADA CON ESTILO DE VIDA SEDENTARIO.

NOC: Conducta de adhesión: dieta saludable.

NIC: Enseñanza: nutrición del niño.

- Enseñar a los padres/cuidadores a dar al niño alimentos saludables.

DX: RIESGO DE ESTREÑIMIENTO RELACIONADO CON ACTIVIDAD FÍSICA INSUFICIENTE.

NOC: Control del riesgo.

NIC: Manejo del estreñimiento/impactación.

- Identificar los factores (medicamentos, reposo en cama y dieta) que pueden ser causa de estreñimiento o que contribuyan al mismo.
- Instruir al paciente/familia sobre la relación entre dieta, ejercicio, ingesta de líquidos para el estreñimiento/impactación.

DX: RIESGO DE CANSANCIO DEL ROL DEL CUIDADOR RELACIONADO CON DURACIÓN DE LA NECESIDAD DE CUIDADOS.

NOC: Afrontamiento de los problemas de la familia.

NIC: Apoyo al cuidador principal.

- Observar si hay indicios de estrés.
- Animar al cuidador durante los momentos difíciles del paciente.

- Apoyar al cuidador a establecer límites y a cuidar de sí mismo.

NIC: Cuidados intermitentes.

- Comprobar la capacidad de resistencia del cuidador.
- Establecer una relación terapéutica con el paciente/familia.
- Informar al paciente/familia acerca de los fondos estatales disponibles para los cuidados intermitentes.

DX: RIESGO DE DETERIORO PARENTAL RELACIONADO CON CONOCIMIENTOS DEFICIENTES SOBRE EL MANTENIMIENTO DE LA SALUD DEL NIÑO.

NOC: Conocimiento cuidados de los hijos.

NIC: Educación paterna: crianza familiar de los niños.

- Solicitar a los padres que describan las características del hijo.
- Identificar las tareas u objetivos de desarrollo adecuados para el niño.

NIC: Educación paterna: niño.

- Determinar los conocimientos, la buena disposición y la habilidad de los padres para aprender los cuidados del bebé.
- Observar las necesidades de aprendizaje de la familia.
- Enseñar a los padres habilidades para cuidar al Recién Nacido.
- Observar la habilidad de los padres para reconocer las necesidades fisiológicas del bebé.
- Reforzar las conductas del cuidador.

BIBLIOGRAFÍA:

- ¹ II Jornadas de Fisioterapia en OI. La OI se mueve. Resumen información sobre la Osteogénesis Imperfecta (OI). Dra Ana M^a Bueno Sánchez. Tarragona 2013. [citado en diciembre 2013] Disponible en: [http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas Científicas.aspx](http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas_Científicas.aspx).
- ² Rodríguez-Sandoval NA, Solarzano-García E, Hernandez-Cantoral A. Estudio de un caso de una preescolar con déficit en los requisitos universales de autocuidado secundario osteogénesis imperfecta. Enfermería Universitaria [revista en Internet]. 2013 [citado en mayo 2014];10(2):67-72. Disponible en: <http://zl.elsevier.es>.
- ³ Hernández García I, Fernández Martín M, León Pérez S, García García A, Riaño Echenique J. Osteogénesis imperfecta: mosaicismo germinal o evidencia de heterogeneidad genética. Presentación de una familia y revisión bibliográfica. Rev Cubana Pediatr [revista en Internet]. 2007 [citado en diciembre 2013];79(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312007000300012&lng=es.
- ⁴ Gutiérrez-Díez MP, Molina Gutiérrez MA, Prieto Tato L, Parra García JI, Bueno Sánchez AM. Osteogénesis Imperfecta: Nuevas Perspectivas. Rev Esp Endocrinol Pediatr [revista en Internet]. 2013 [citado en enero 2014]; 4 (Suppl). Disponible en: [http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Aspectos_Generales/osteogénesis imperfecta Nuevas Perspectivas.pdf](http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Aspectos_Generales/osteogénesis_imperfecta_Nuevas_Perspectivas.pdf).
- ⁵ Sobre la osteogénesis imperfecta. Entender la OI Tipo I. Explicaciones sobre el tipo más leve de osteogénesis imperfecta. [citado en diciembre 2013]. Disponible en:

https://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Boletines_OI/Entender_la_OI_Tipo_I_es.pdf

⁶ Ilustre Colegio Oficial de Enfermería de Jaén. Proceso Enfermero desde el modelo de Virginia Henderson y los lenguajes NNN.[Internet]. 1ª ed. Jaén. 2010.[citado en enero 2014]. Disponible en: <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0714.pdf>

⁷ NANDA Internacional. Diagnósticos enfermeros, definiciones y clasificación 2012-2014. Barcelona: Elsevier; 2012.

⁸ Moorhead S, Jhonson M, Maas ML, Swanson E. Clasificación de resultados de enfermería (NOC). 4º ed. Barcelona: Elsevier; 2008.

⁹ Bulechek GM, Butcher HK, Mc Closkey J. Clasificación de intervenciones de enfermería (NIC). 5º ed. Barcelona: Elsevier; 2009.

¹⁰ Lima-Rodríguez JS, Lima-Serrano M, Sáez-Bueno A. Intervenciones enfermeras orientadas a la familia. Enferm Clin [Internet].2009 [citado en abril 2014];19(5):280-283. Disponible en: <http://zl.elsevier.es/enfermeriaclinica>.

¹¹ Boletines de osteogénesis imperfecta (OI) Recién nacidos. Recomendaciones para el cuidado de recién nacidos con osteogénesis imperfecta. Basado en la adaptación del folleto Infant Care Suggestions for Parents. <http://www.oif.org/> [última consulta 13 de marzo de 2012;citado en diciembre 2013]. Disponible en: http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Boletines_OI_Boletin_Recien_Nacidos_con_OI.pdf.

¹² II Jornadas de Fisioterapia en OI. La OI se mueve. Osteogenesis Imperfecta. Terapia Respiratoria en las deformidades del Caquis. Tarragona 2013.[citado en diciembre 2013].

Disponible en: <http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas-Científicas.aspx>.

¹³ II Jornadas de Fisioterapia en OI. La OI se mueve. La osteogénesis imperfecta en niños. Tarragona 2013. [citado en diciembre 2013].
Disponible en: <http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas-Científicas.aspx>.

¹⁴ Nutrición: Aspectos generales. [citado enero 2014] Disponible en: http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Nutricion/Nutricion_Aspectos_Generales.pdf

¹⁵ Boletines de osteogénesis imperfecta (OI). Manejo de bebés. Sugerencias para el cuidado y la manipulación de bebés y niños pequeños con osteogénesis imperfecta. Basado en el folleto Handling and Care Suggestions for Infants and Toddlers with OI. <http://www.oif.org> [última consulta 1 de junio de 2011; citado diciembre 2013]. Disponible en: https://www.ahuce.org/Portals/...OI/Boletin_Manejo_de_bebes_2013.

¹⁶ II Jornadas de Fisioterapia en OI. La OI se mueve. Fisioterapia en adultos con osteogénesis imperfecta. Tarragona 2013. [citado en diciembre 2013]
Disponible en: <http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas-Científicas.aspx>.

¹⁷ El cuidado de lactantes y niños con osteogénesis imperfecta. Guía de la Fundación de Osteogénesis Imperfecta. [citado en mayo 2014]. Disponible en: <http://www.oif.org/uploads/SpanishInfChild.pdf>

¹⁸ II Jornadas de Fisioterapia en OI. La OI se mueve. Trabajo en el medio acuático con afectados de osteogénesis imperfecta. Desarrollo de una sesión. Tarragona 2013. [citado en diciembre 2013]. Disponible en: <http://www.ahuce.org/ActividadesAHUCE/Jornadas-Científicas.aspx>.

ANEXO 1

	Clasificación de Sillence
TIPO IA:	<ul style="list-style-type: none">• Considerada la más leve• Fracturas de leves a moderadas.• Escleróticas azules.• Baja estatura con deformidades moderadas y laxitud articular.• Cabeza macrocefálica y cara triangular.• Un 8% de los niños sufre fracturas en el momento de nacer, y un 23% durante el primer año de vida.• En un 35% existe hipoacusia,• Pronóstico bueno aunque variable (algunos casos habrá múltiples fracturas y en otros no se producirá ninguna).• Herencia autosómica dominante y de aparición en la infancia
TIPO IB:	<ul style="list-style-type: none">• Similar a la IA• Se añade la dentinogénesis imperfecta.
TIPO II:	<ul style="list-style-type: none">• Es la más grave, porque suele ser letal en la primera infancia.• Según las características radiológicas distinguimos:• TIPO IIA: con huesos largos encogidos, cortos y anchos, tibia que se denomina en acordeón y costillas en acordeón.• TIPO IIB: los huesos largos igual que en la A, no hay costillas en acordeón pero si fracturas costales.• TIPO IIC: los huesos largos son finos y se fracturan, las costillas largas y finas en raras ocasiones y son también en rosario.

	<ul style="list-style-type: none"> • Fracturas intraútero en el 100% de los casos. <p>Dentinogénesis imperfecta</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipoacusia. • Herencia autosómica dominante y por mutación de novo.
TIPO III	<ul style="list-style-type: none"> • La fragilidad ósea de moderada a grave. • Deformación de miembros progresiva, los pacientes no llegan a caminar • Escleróticas azules en la infancia, • Hipoacusia. • Escoliosis. • Macrocefalia y es en este tipo en el que se presenta Dentinogénesis imperfecta con cierta frecuencia. • Fracturas neonatales e intraútero. • Hipertensión pulmonar. • Herencia autosómica dominante, aunque hay una forma recesiva que no es muy habitual a excepción de en la raza negra.
TIPO IV	<ul style="list-style-type: none"> • Fragilidad ósea moderada. • Enmarcada entre la I y la III. • Escleróticas normales. • Dentinogénesis Imperfecta • Baja estatura variable por acortamiento de los huesos largos. • El pronóstico es en general bueno. • Herencia autosómica dominante y aparición en la infancia. <p>También se estudian otros subtipos del Tipo IV que todavía no se han incluido en la clasificación de Sillence, de las cuales no se conoce la forma de herencia.</p>
TIPO V	<ul style="list-style-type: none"> • Si se producen fracturas ocurren en huesos largos y

	<p>vértebras.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Escleróticas normales. • Herencia autosómica dominante.
TIPO VI	<ul style="list-style-type: none"> • Fracturas entre los 4 y los 18 meses de vida (no en vértebras). • Escleróticas normales o azul claro. • De moderada a severamente deformante. • Baja estatura. • Escoliosis.
TIPO VI	<ul style="list-style-type: none"> • Deformación moderada. • Baja estatura. • Húmero y fémur de pequeño tamaño.
	<p>En 2006 se encontraron nuevos casos pero en esta ocasión su herencia es recesiva.</p>
TIPO VII	<ul style="list-style-type: none"> • Parecida a la tipo VI en algunos síntomas. • Otros casos parecidos a la II pero con escleróticas blancas, cabeza pequeña y cara redonda. • Baja estatura, húmero o fémur cortos. • Mutación del gen que contiene la información de la proteína asociada al cartílago CRTAP (si la función es parcial los síntomas son moderados, si no hay, muerte en los 4 casos conocidos).
TIPO VIII	<ul style="list-style-type: none"> • Similar a los tipos graves de II y III en apariencia y síntomas, excepto las escleras que son blancas. • Deficiencias graves de crecimiento. • Nivel de mineralización muy débil. • La causa la deficiencia de P3H1 (Prolil 3 Hidroxilasa 1) por mutación del gen LEPRE 1.