

## Cuidados y atención hospitalaria en un niño con osteogénesis imperfecta

### Hospital treatment and care in a child with osteogenesis imperfecta

Ana Pilar Nso-Roca<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-0601-0213>

Javier Seoane-Vázquez<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2580-6794>

Susana Ibañez-González<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-2028-5499>

<sup>1</sup>Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante, España.

\*Autor para la correspondencia: [ananso@yahoo.es](mailto:ananso@yahoo.es)

#### RESUMEN

**Introducción:** La osteogénesis imperfecta es un trastorno hereditario del tejido conectivo que condiciona fragilidad ósea y susceptibilidad a fracturas. Es una enfermedad sistémica con posibilidad de afectación esquelética y extraesquelética. Su cuidado es, por tanto, multidisciplinar y el papel de los profesionales de la pediatría es primordial.

**Objetivo:** Aportar información sobre las características y el cuidado de la osteogénesis imperfecta, a través de la descripción de un caso clínico.

**Presentación del caso:** Niño de 2 años y 3 meses de edad, de origen argelino y de padres consanguíneos. Fue diagnosticado en su país de origen de una forma recesiva de osteogénesis imperfecta en los primeros meses de vida por fracturas a repetición.

**Conclusiones:** La manipulación cuidadosa, el control del dolor y el apoyo emocional, entre otros, son fundamentales. Los profesionales de pediatría, como agentes activos en estos casos, deben conocer las peculiaridades del cuidado de pacientes con osteogénesis imperfecta para evitar y detectar complicaciones asociadas. En las familias el conocimiento conlleva además, una toma de conciencia sanitaria acerca de esta enfermedad.

**Palabras clave:** osteogenesis imperfecta; enfermedad de los huesos de cristal; fracturas; displasias óseas.

## ABSTRACT

**Introduction:** Osteogenesis imperfecta is an hereditary disorder of the connective tissue that conditions to bone fragility and sensitivity to fractures. It is a systemic disease with a possibility of skeletal and extraskeletic affectations. Therefore, its care is multidisciplinary and the role of Pediatrics professionals is paramount.

**Objective:** Contribute with information on the characteristics and the care of osteogenesis imperfecta through the description of a clinical case.

**Case presentation:** Boy of 2 years and 3 months old, from Algeria and with parents by blood. He was diagnosed in his country with a recessive osteogenesis imperfecta in the first months of life due to repeated fractures.

**Conclusions:** Careful handling, pain control and emotional support, among others, are important. Pediatric professionals as active agents in these cases should know the peculiarities of the care of patients with osteogenesis imperfecta to avoid and detect associated complications. In the families, knowledge on this also entails sanitary awareness on the disease.

**Keywords:** Osteogenesis imperfecta; Brittle Bones disease; fractures; bone dysplasias.

Recibido: 17/06/2021

Aceptado: 12/07/2021

## Introducción

La osteogénesis Imperfecta (OI) también conocida como “Enfermedad de los huesos de cristal” es un trastorno hereditario del tejido conectivo que se caracteriza por fragilidad ósea y susceptibilidad a fracturas ante traumatismos mínimos, incluso intraútero<sup>(1)</sup>. Se trata de un trastorno genético que afecta, en la mayoría de los casos, a los genes que codifican para el colágeno tipo 1 (COL1A1 y COL1A2).<sup>(1)</sup> Se han descrito unas 250 mutaciones hasta la fecha.<sup>(1)</sup> El 90 % de los casos se deben a mutaciones autosómicas dominantes, mientras que el otro 10 % se debe a mutaciones recesivas o causa desconocida.<sup>(2)</sup>

La OI está catalogada como una enfermedad rara, con una incidencia de 1 por cada 20 000-40.000 recién nacidos vivos sin diferencias por sexo o raza.<sup>(3,4)</sup> Esta incidencia está probablemente infraestimada dado que las formas leves de la enfermedad pueden pasar desapercibidas y no ser diagnosticadas.

El colágeno tipo 1 se encuentra principalmente en la dermis, el hueso, el tendón, la dentina y la

córnea. La alteración de este colágeno a nivel del hueso conduce a una disminución de la matriz ósea con alteración de su estructura y mala mineralización, de forma que la resorción ósea predomina sobre la formación de hueso nuevo. Esto supone la presencia de fragilidad ósea, fracturas frecuentes, deformidades óseas y talla baja. Además, estos pacientes pueden presentar alteraciones en otros tejidos como la dentición (dentinogénesis imperfecta), los ojos, el oído y la piel.<sup>(3)</sup>

Su gravedad es variable. En función del modo de transmisión genética, la afectación del colágeno puede ser mayor o menor. Las características varían enormemente entre individuos.<sup>(1)</sup> *Sillence* y otros<sup>(5)</sup> clasifican la OI en cuatro tipos principales, con severidad diferente, siendo la forma leve la más frecuente.<sup>(5)</sup> Esta clasificación se detalla en la tabla 1. Posteriormente, la literatura ha descrito hasta 18 tipos de OI atendiendo a diferencias en los hallazgos genéticos, radiológicos e histopatológicos.<sup>(6)</sup>

**Tabla 1 - Clasificación clínica clásica de la osteogénesis imperfecta<sup>(5,6)</sup>**

Tipo clínico	Gravedad	Características
TIPO I	Leve	Colágeno normal, pero en menor cantidad. La talla puede ser normal. No deformidades óseas. Facies triangular, escleras azules
TIPO II	Letal	Alta letalidad en el periodo perinatal. Múltiples fracturas Y deformidades. Distrés respiratorio grave
TIPO III	Grave	Fracturas frecuentes con deformidades progresivas Talla muy baja, facies triangular Puede asociarse sordera y dentinogénesis imperfecta
TIPO IV	Moderada-grave	Talla baja, fracturas frecuentes, deformidades leves, escleras normales. Pueden asociarse sordera y dentinogénesis imperfecta

Esta enfermedad no tiene cura, pero el tratamiento con bifosfonatos consigue inhibir la resorción ósea y mejorar la densidad del hueso. Por otro lado, estos fármacos tienen propiedades antiinflamatorias por lo que mejoran el control del dolor en estos pacientes.<sup>(7)</sup> Otra parte importante del tratamiento son las correcciones quirúrgicas de las deformidades. Así mismo, la terapia ocupacional y la rehabilitación son piezas clave en el tratamiento, coordinadas con las terapias médicas y quirúrgicas.<sup>(8)</sup>

El manejo de los pacientes con OI, por tanto, es multidisciplinar y debe ser sistematizado, especialmente durante la edad pediátrica que es una etapa de la vida en la que son frecuentes los traumatismos. El dolor crónico y las fracturas de repetición conducen a hospitalizaciones frecuentes y una parte primordial del manejo de estos pacientes es la labor de los profesionales de pediatría. Son ellos los que realizan mayor número de manipulaciones a estos pacientes,

especialmente durante un ingreso hospitalario. Sin embargo, muchos profesionales desconocen las peculiaridades de esta enfermedad.<sup>(3)</sup>

El objetivo de nuestra publicación es aportar información sobre las características y el cuidado de la osteogénesis imperfecta, a través de la descripción de un caso clínico.

## Presentación del caso clínico

Se trata de un niño de 2 años y 3 meses de edad, de origen argelino y de padres consanguíneos. Fue diagnosticado en su país de origen de una forma recesiva de OI en los primeros meses de vida por fracturas de repetición. Ha presentado cuatro fracturas en el año previo a la consulta y no ha recibido tratamiento quirúrgico desde el nacimiento. Acude a urgencias del hospital universitario de San Juan de Alicante, por fiebre no termometrada y mal estado general. A la exploración física, tiene un peso de 8 kg (<P3), talla 83 cm (<P3), IMC 11,7 kg/m<sup>2</sup>. Presenta un aspecto distrófico con deformidades en ambos pies, alteraciones dentarias compatibles con dentinogénesis imperfecta. Se realiza hemograma y bioquímica sanguínea que informan 36 200 leucocitos/mm<sup>3</sup> (49,4 % neutrófilos) y proteína C reactiva 13,2 mg/dl. El sedimento de orina detecta 814 leucocitos/mcl por lo que es ingresado para tratamiento de pielonefritis aguda. Posteriormente, el urocultivo confirma una infección por *Enterobacter hormaechei*.

Dicha infección evoluciona favorablemente con amoxicilina-clavulánico intravenoso, pero durante el ingreso se plantean dificultades para el cuidado de su enfermedad de base. Los padres desconocen las medidas fisioterápicas adecuadas y presenta una fractura de tibia por manipulación inadecuada. Se inmoviliza la extremidad con un yeso y tiene nueva fractura en diáfisis femoral, a nivel del yeso, cuando se sostiene al niño con los pies suspendidos (Fig. A).

Se realiza una valoración del estado físico y emocional del niño y se inicia adiestramiento a la familia en la forma de realizar movilizaciones seguras para cambios posturales y traslados. Se les educa en el fomento de la independencia y se les enseña actitud ante las lesiones. Así mismo, durante el ingreso se realiza una monitorización periódica del dolor y de su respuesta a la analgesia. Por otro lado, tras la colocación de la escayola, se realiza un control del estado de la integridad cutánea. Se instruye a los padres en medidas de evitación de úlceras de decúbito, insistiendo en la manipulación de forma segura para cambios posturales y desplazamientos (Fig. B).

Aprovechando su estancia hospitalaria, se optimiza la situación nutricional mediante una alimentación equilibrada y variada y se asocia al tratamiento médico un aumento de la ingesta de alimentos ricos en vitamina D.

Dada la alteración de la dentición, se insiste a la familia en la necesidad de mantener una rutina de higiene bucal y se les adiestra en la técnica más adecuada de cepillado para la edad del paciente.

Tras el alta, el paciente se ha mantenido estable, sin precisar nuevas hospitalizaciones.



Los padres del niño dieron su autorización para la publicación de esta imagen.

**Fig. A:** radiografía en la que se aprecia fractura diafisaria de fémur a nivel del extremo de la escayola.  
**B:** manipulación de forma segura del niño con osteogénesis imperfecta.

## Discusión

La osteogénesis imperfecta constituye, dentro de las displasias óseas, una entidad poco frecuente. Diferentes mutaciones genéticas originan una alteración cuantitativa o cualitativa del colágeno tipo 1, que es la principal proteína del tejido conectivo, presente en hueso, ligamentos, tendones, fascias, piel, esclerótica, dentina y vasos sanguíneos.<sup>(3,9)</sup> El daño óseo, en particular durante la edad pediátrica, puede alterar el crecimiento, la funcionalidad y el desarrollo de las actividades de la vida diaria.<sup>(7)</sup> Todo ello conlleva que los pacientes tengan dolor crónico, deformidades y dificultades para la movilidad y el autocuidado y la participación en actividades infantiles.

El cuidado y atención hospitalaria de la OI es multidisciplinar y el personal de pediatría hospitalaria es una pieza fundamental ya que estos pacientes, debido a su condición, precisan hospitalizaciones frecuentes.<sup>(10,11)</sup> Su cuidado debe centrarse en lograr unos objetivos concretos:

- Manipulación cuidadosa. El principal objetivo es asegurar un entorno seguro para prevenir fracturas y evitar deformidades crónicas. Es necesario evitar la inmovilización pero, al mismo tiempo, garantizar las manipulaciones seguras. Para ello, hay que aprender las técnicas de movilización de estos niños: colocar las manos abiertas bajo las nalgas y la cabeza para minimizar los puntos de presión y aumentar la estabilidad (Fig.1B). Para realizar el cambio de pañal o de ropa, no se debe traccionar desde la zona distal de las extremidades. Así mismo, es recomendable evitar los movimientos o los ruidos bruscos.<sup>(1)</sup>
- Monitorizar y optimizar el control del dolor. Utilizar escalas de valoración del dolor, adaptadas a población infantil si se trata de pacientes pediátricos. Valorar el efecto de la medicación analgésica y, si es posible, posponer los procedimientos dolorosos hasta que hagan efecto los fármacos.
- Si el paciente está escayolado, maximizar el cuidado de las manipulaciones en dicha extremidad para que el peso del yeso no ocasione una nueva fractura.<sup>(8)</sup> Además, controlar la piel y la perfusión de dicha zona por el riesgo de pérdida de integridad cutánea.
- Optimizar el estado nutricional y vigilar el estreñimiento secundario a la inmovilización y la hipotonía muscular.
- Otra medida esencial es el apoyo emocional y el enfoque centrado en la unidad familiar. Para la familia, la idea de que solo sostener a su hijo le puede causar dolor o fracturas es aterradora. El personal sanitario debe adiestrarse en las técnicas de manipulación segura. Por otro lado, en muchas familias de pacientes de larga evolución se percibe falta de conocimiento y concienciación sobre el cuidado específico de la OI en el sistema sanitario o fuera de la consulta del especialista. Esto les genera estrés añadido en el momento de la hospitalización.<sup>(7)</sup>

En conclusión, la manipulación cuidadosa, el control del dolor y el apoyo emocional, entre otros, son fundamentales. Los profesionales de pediatría, como agentes activos en estos casos, deben conocer las peculiaridades del cuidado de pacientes con osteogénesis imperfecta para evitar y detectar complicaciones asociadas. En las familias el conocimiento conlleva, además, una toma de conciencia sanitaria sobre dicha enfermedad.

## Referencias bibliográficas

1. Palomo T, Vilaça T, Lazaretti-Castro M. Osteogenesis imperfecta. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes. 2017;24(6):381-8. DOI:10.1097/MED.0000000000000367
2. Marom R, Rabenhorst BM, Morello R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. Eur J Endocrinol. 2020;183(4):R95-106. doi:10.1530/EJE-20-0299
3. Alonso Blanco C, Checa Blanco MJ. Cuidados de enfermería en pacientes con osteogénesis

- imperfecta. Estudio de un caso. *Enferm Clin.* 2005;15(5):295-9. DOI:10.1016/S1130-8621(05)71131-1
4. Gimeno-Martos S, Pérez-Riera C, Guardiola-Villarraig S, Cavero-Carbonell C. Epidemiology of Imperfect Osteogenesis: a Rare Disease in the Valencia Region. *Rev Esp Salud Publica.* 2017 [acceso 18/07/2021];91:e1-10. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29182597>
5. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979 [acceso 18/07/2021];16(2):101-16. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/458828/>
6. McLean K. Osteogenesis Imperfecta. *Neonatal Netw.* 2004;23(2):7-14. DOI:10.1891/0730-0832.23.2.7
7. Wiggins S, Kreikemeier R. Bisphosphonate therapy and osteogenesis imperfecta: The lived experience of children and their mothers. *J Spec Pediatr Nurs.* 2017;22(4):1-7. DOI:10.1111/jspn.12192
8. Franzone JM, Shah SA, Wallace MJ, Kruse RW. Osteogenesis Imperfecta. *Orthop Clin North Am.* 2019;50(2):193-209. DOI:10.1016/j.ocl.2018.10.003
9. Rossi V, Lee B, Marom R. Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment. *Curr Opin Pediatr.* 2019;31(6):708-715. DOI:10.1097/MOP.0000000000000813
10. McDowell R, McKendry A, Smyth G, Cardwell P. Reflection on the assessment and care of a child with osteogenesis imperfecta. *Nurs Child Young People.* 2018;30(6):26-9. DOI:10.7748/ncyp.2018.e1121
11. Crawford D, Dearmun A. Brittle bone disease. *Nurs Child Young People.* 2016;28(7):17-17. DOI:10.7748/ncyp.28.7.17.s18

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Contribución de los autores

*Ana Pilar Nso-Roca:* conceptualización; investigación; metodología; administración del proyecto; curación de datos; análisis formal; redacción del borrador original.

*Javier Seoane-Vázquez:* conceptualización; investigación; metodología; análisis formal; redacción – revisión y edición.

*Susana Ibañez-González:* conceptualización; metodología; supervisión; validación; redacción – revisión y edición.

