

R.N- 1658

T. de Grado
FER
cu



UNIVERSIDAD DE SALAMANCA
DEPARTAMENTO DE ENFERMERÍA

*“Cuidados de Enfermería en el niño afectado
de Osteogénesis Imperfecta”*

Ana Isabel Fernández Maldonado

Salamanca, 1.999



JOSE LUIS GUTIERREZ ALONSO, Doctor en Medicina y Cirugía y Profesor Titular de la Escuela Universitaria de Enfermería y Fisioterapia, perteneciente al Departamento de Enfermería de la Universidad de Salamanca.

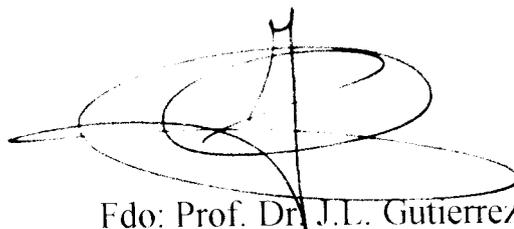
CERTIFICO:

Que el estudio realizado como Trabajo de Grado titulado:

"Cuidados de Enfermería en el niño afectado de Osteogénesis Imperfecta", ha sido realizado, bajo mi dirección, por la Diplomada en Enfermería Dña. **Ana-Isabel Fernández Maldonado**, en la Escuela Universitaria de Enfermería y Fisioterapia de la Universidad de Salamanca y en el Departamento de Enfermería.

Que a mi entender, el mencionado trabajo, reúne los requisitos indispensables para que la autora pueda optar al Grado de Enfermería por la Universidad de Salamanca.

Y para que así conste, firmo el presente certificado, en Salamanca a catorce de Junio de mil novecientos noventa y nueve.



Fdo: Prof. Dr. J.L. Gutierrez

A MARTIN

INDICE

I.	PROLOGO	7
II.	AGRADECIMIENTOS	8
III.	INTRODUCCIÓN	11
IV.	MATERIAL Y METODOS	23
V.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD	29
	A. Concepto	30
	B. Etiopatogenia y Fisiopatología	31
	C. Clasificación tipológica	37
	D. Herencia y consejo genético	44
	E. Diagnóstico	48
	F. Tratamiento: Médico, Quirúrgico, Ortopédico	54
	G. Evolución y Pronóstico	62
VI.	PLAN DE CUIDADOS	64
	A.- De apoyo psico – social a los padres	65
	B.- Acerca de la planificación y organización de los cuidados físicos y psicológicos, integrando activamente a los padres y a la familia	74

C.- Adiestramiento de habilidades y normas de conducta para una óptima socialización	103
VII. CONCLUSIONES	106
VIII. ICONOGRAFIA Y LEYENDA	109
IX. BIBLIOGRAFIA	119

"Ad sanitatem gradum est movisse morbum."

(El primer paso hacia la curación es
conocer cómo es la enfermedad.)

Proverbio Latino

*"Curar, a veces:
mejorar, a menudo;
cuidar, siempre. "*

Siglo XIV

PRÓLOGO.

A lo largo de los años en ejercicio de mi carrera como enfermera, nunca hasta el momento actual, había comprendido la importancia y las repercusiones negativas que la ignorancia y el desconocimiento de determinadas patologías podrían tener sobre los pacientes.

Es cierto que la Medicina es demasiado amplia para abarcarla en toda su integridad, y tanto en los programas de la diplomatura, como a lo largo de la profesión, hemos estado acostumbrados a profundizar en las enfermedades más habituales, aquellas que proporcionan un gran contingente de enfermos, y siempre hemos obviado aquellas afecciones "raras y poco frecuentes" hasta tal punto, que incluso en los textos de consulta encontramos escasa información sobre ellas.

¿ Entonces, qué sucede cuando nos encontramos con alguna de "estas enfermedades"?.

Esta es la pregunta que planteo para dar entrada a mi estudio acerca de: *"Los cuidados de Enfermería ante el niño afectado de*

Osteogénesis Imperfecta Severa". No solo, será importante que conozcamos etiológica y clínicamente la enfermedad de la que hablamos, sino y sobre todo, cómo actuar ante ella. Es en esta última parte en la que estamos realmente implicados los profesionales de enfermería a través de las tres funciones clásicas: Asistencial, Docente, e Investigadora. La primera de ellas administrando con conocimiento y exquisitez los cuidados de enfermería que estos pacientes requieren. En segundo lugar transmitiendo nuestros conocimientos a compañeros y alumnos, promoviendo inquietudes en este sentido, y por fin, colaborando en el descubrimiento de nuevos avances en lo que se refiere a esta enfermedad. La realización correcta de las mismas supondrá el mantenimiento, promoción y protección de la salud, en el tratamiento del enfermo y su rehabilitación. Por el contrario una actuación incorrecta, se convertirá en el detonante, en gran medida, de un empeoramiento del pronóstico y las posibles y graves complicaciones de nuestros pacientes.

Este trabajo de GRADO es para mí un reto personal y profesional, a través del que me gustaría contribuir y motivar a todos los profesionales sanitarios en general, y de enfermería en particular, para que puedan profundizar en sus conocimientos, adoptar actitudes y habilidades apropiadas de forma documentada, mediante un exhaustivo Plan de Cuidados que sirva para obtener información sobre las actividades a realizar, además de facilitar y fomentar la participación de la familia del paciente. Ello impedirá que nos convirtamos en responsables directos de un empeoramiento claramente evitable de nuestros pequeños pacientes afectados de

Osteogénesis Imperfecta (O.I), por una única razón: El inadecuado manejo clínico y terapéutico de estos niños.

AGRADECIMIENTOS.

En primer lugar, deseo expresar mi más profundo y sincero agradecimiento al **Prof. Dr. D. Jose Luis Gutierrez Alonso**, director de este trabajo de Grado, que gracias a su continuo apoyo, estímulo, motivación y comprensión a la hora de compaginar mis horarios, ha hecho posible la realización del mismo.

Destacar también la colaboración de **D. Pedro López Clemente**, por la ayuda que me facilitó en la difícil tarea que supone la búsqueda bibliográfica de esta infrecuente y rara enfermedad - La Osteogénesis Imperfecta - .

A la **Asociación Española de Huesos de Cristal**, por la información gráfica y audiovisual proporcionada, ésta última básica para la percepción real de la gravedad de la enfermedad.

A mi hermana, por su imprescindible ayuda y, sobre todo, por el apoyo moral y constante, como mi principal impulso, para poder llevar a cabo el desarrollo de este trabajo.

A **mis padres**, por la inagotable generosidad y cariño, que me han dado siempre tanto en los fáciles como en los difíciles momentos de mi vida.

A **Gonzalo**, por su insistencia implacable para que hiciera el Trabajo de Grado de la Universidad de Salamanca.

Al Cibercentro Alcalá, en Alcalá de Henares, por la ayuda prestada, que mediante técnicas informáticas y de sublimación, me han permitido poder incluir los datos iconográficos y las diapositivas de este Trabajo.

Al personal de las Bibliotecas de Enfermería y Medicina por facilitarme el acceso a documentación, así como por realizar todas las peticiones de artículos que tuvieron que solicitar a diversas provincias; y siempre con el máximo interés y diligencia por su parte.

INTRODUCCIÓN.

Alrededor de un 3% de los recién nacidos presentan anomalías congénitas. Según Salter¹, se trata de "aquellos defectos del desarrollo en la forma o función del cuerpo que están presentes en el momento del nacimiento" y que se incrementan en número al finalizar el primer año de vida ya que el diagnóstico se hace más factible.

Se calcula que en España nacen unos 25.000 niños con anomalías o malformaciones diversas².

Actualmente, lejos de incrementar las tasas de mortalidad y gracias a un progreso en los cuidados perinatales, cada vez hay cifras mayores de niños que van a sobrevivir a pesar de sus incapacidades o alteraciones patológicas irreversibles; ello va a establecer una notable diferencia con épocas anteriores, en las que si hacemos un repaso histórico, nos encontramos que en civilizaciones primitivas este tipo de enfermedades, mayoritariamente, fueron contempladas con curiosidad y temor e incluso cruelmente. Se creía que las deformaciones mostraban lo que iba a suceder en el futuro. Dicha superstición se difundió desde Roma a toda Europa, apareciendo reiteradamente alusiones en los escritos médicos. Sin embargo, la

concepción punitiva puede ser el motivo por el que no existiese prácticamente iconografía arqueológica.

En determinadas culturas los niños malformados eran sacrificados nada más nacer. Los romanos, los dejaban navegar por el Tíber introducidos en un cesto para pasar a manos de quien los utilizase. En el Nuevo Testamento se trasluce la concepción judía de la deficiencia como un castigo por los pecados. En la Edad Media, los minusválidos pasaron a engrosar el grupo de mendigos y miserables, marginados por la sociedad. En la época de los Austrias, en el siglo XVII, se les asignó el papel de bufones de la Corte, algunos de ellos inmortalizados por la perfección realista de Velázquez.³ Una de las raras excepciones será la del pueblo azteca (900-1519), donde la deformidad se asimilaba con la deidad. Por ello, los niños eran exhibidos públicamente y existe cerámica antropomórfica que muestra malformaciones congénitas en sus extremidades. Se conoce, de forma excepcional, alguna representación ibera.

Entre 1803 y 1812 Francisco de Goya, realiza un dibujo que pertenece al Album de Bordes Negros y se encuentra en el Museo del Louvre de París, lo titula "Chose rare"; en él se representa a un niño de corta edad con malformaciones congénitas de difícil reconocimiento, donde aparecen afectadas sus extremidades. En terminología de Frantz y O'Rahilly es diagnosticado como una focomelia. Según Rodríguez Rodríguez y cols, una atenta observación de los miembros del niño en el dibujo, les permite establecer una clasificación y nomenclatura más adecuada de la malformación y con menos equívocos que si hablan de focomelia, amelia o deficiencia proximal focal femoral, términos utilizados a lo largo de la historia por muchos autores que como Geoffroy, en 1838, establece por

primera vez una **clasificación de las malformaciones congénitas** basada en el examen clínico y que define la focomelia como "manos o pies de tamaño y forma normales que, soportados por extremidades excesivamente cortas, parecen emerger del hombro o de la cadera.

Para ellos, (Rodríguez Rodríguez y cols) la malformación apreciada en este cuadro, se trata de una ausencia congénita bilateral longitudinal completa de húmero, completa de cúbito y radio, parcial de carpo, completa de primero y segundo metacarpianos y completa de primero y segundo dedos, ausencia congénita bilateral longitudinal completa de fémur, completa de tibia y peroné, parcial de tarso, completa de primero y segundo metatarsianos, y completa de primero y segundo dedos.

La expresión de esta deficiencia y minusvalía se plasma de forma inusual en la obra de Goya, en la que no solo pinta la realidad de la malformación, sino que el genial artista aragonés a través de su paleta, aísla la deformidad entre el negro y la claridad del cielo evocando la realidad social en una época definida.⁴

Sin embargo el avance de la ciencia y el nacimiento de la sociología moderna, han ido colocando dichas anomalías en el lugar que corresponde; considerándolas como **Problemas de Salud**, congénitos, genéticos o adquiridos en el parto. Se acepta universalmente, que el inválido necesita ayuda, es decir trabajo e instrucción profesional, y no limosnas.

Actualmente, el conocimiento, identificación y clasificación de las malformaciones congénitas deriva principalmente, de estudios en animales. En los laboratorios se experimenta con cruces, mutaciones, variaciones cromosómicas y genéticas que puedan ayudar en la

ampliación de saberes en este campo. Entre las anomalías básicas reconocidas están:

- 1- morfología celular anormal.
- 2- alteraciones del colágeno o de los proteoglicanos que son los constituyentes principales de la matriz extracelular.
- 3- errores circulatorios durante el desarrollo fetal.
- 4- ausencia de la normal desaparición celular durante la morfogénesis.⁵

Muchos de estos trastornos hereditarios o adquiridos se acompañan de *osteopenia*, característica radiográfica, resultante de la producción disminuida del hueso, del aumento de su destrucción o de ambos a la vez. La osteoporosis (síndrome clínico resultante de la osteopenia) se caracteriza por la susceptibilidad a las fracturas y, particularmente, por la tendencia a los aplastamientos vertebrales.

A través de estos dos conceptos nos acercamos al más característico síndrome osteoporótico congénito de la infancia: **La Osteogénesis Imperfecta (O.I.).⁶**

El primer estudio importante sobre **O.I.** nos remonta a 1928 en la literatura Inglesa a través de Bell, pero una descripción identificable de esta enfermedad la encontramos mucho antes, en 1678 por Malebranche, desde entonces, ha recibido al menos 40 nombres o epónimos diferentes como: Osteosatirosis idiopática (LOBSTEIN), Osteomalacia congénita, Osteoporosis fetal, Pseudocondrodisplasia, Enfermedad de las escleras azules, Fragilidad ósea, Hombres de cristal

(COCCHI), Displasia periostal (PORAK), Fragilitas ossium hereditaria (EKMANN)..etc.⁷.

En 1849 será la primera vez que se adopte el término de "Osteogénesis Imperfecta" por VROLIK, para explicar un síndrome consistente en osteoporosis, fracturas, y deformidades esqueléticas que afecta a todas las razas y no tiene predilección geográfica.⁸

Esta patología no es frecuente, se detecta aproximadamente en una persona cada 40.000 habitantes o lo que sería lo mismo, entre 1/25.000 y 1/60.000 partos⁹. El primer caso conocido de O.I. nos traslada a una momia ubicada en el Museo Británico. Se trata de un niño en la XX-XII dinastía , C , 1000 A.C. El disco del sol y los dibujos alrededor de su cabeza lo identifican como la figura del Dios Ptah-Seker-Osiris¹⁰. Otro ilustre afectado a reseñar sería el pintor francés Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901), en su biografía se refiere," que como consecuencia de la flojedad de sus huesos , que le quebraron las piernas dejando su figura mermada para siempre: "un tronco normalmente desarrollado sobre unas piernas excesivamente cortas" ; caracteres físicos que como ya veremos son evidentes de esta enfermedad ¹¹.

No se trata, por tanto, de una afección reciente, sino reconocida desde la antigüedad, como una enfermedad ósea importante aunque no estuviese identificada etiológicamente de manera exacta. Actualmente, a pesar de los conocimientos que ya se tienen sobre ella, no es excesivamente conocida debido a su escasa prevalencia, factor determinante para considerar la importancia de una enfermedad como

dijimos al principio, pero no más que la *gravedad*, de un determinado problema de salud, elemento clave que fundamentará nuestro estudio.

Como profesional de enfermería, después de este breve repaso histórico de la enfermedad intentaré realizar una revisión sobre la Osteogénesis Imperfecta, como entidad clínica y de forma más concreta y minuciosa sobre los **cuidados y el aprendizaje** que requieren los niños y las familias afectadas por esta enfermedad, para que éstos sean desarrollados de forma óptima y se fundamenten en un profundo conocimiento anatomo-fisiopatológico del Problema de Salud que ocasiona su incapacidad, y nos permita basar en ello diferentes puntos a tratar en nuestro estudio. Entre los que señalaremos:

a) La planificación de actividades de apoyo psico-social a los padres, ayudándoles en primer lugar a adaptarse a una situación de identificación de su nuevo hijo muy diferente al probablemente idealizado por ellos y que en un primer estadio resultará amenazante para el desarrollo de su rol social (padre/madre), surgiendo inevitablemente un proceso de duelo con distintas fases y reacciones que les tendremos que explicar como previsibles y esperadas.¹²

b) Información a los padres acerca de la fisiopatología y valoración conjunta del niño (grado de la malformación, grado de incapacidad, aspectos concretos del tratamiento y pronóstico).

c) Planificación y organización de los cuidados físicos y psicológicos integrando paulatina y consensuadamente a los padres en el desarrollo de los mismos.

d) Programación en el adiestramiento de habilidades que engloben tanto cuidados físicos como las normas de conducta que permitan al niño una óptima socialización.¹³

Así, conforme los profesionales de enfermería, vayamos adquiriendo mayores conocimientos e información sobre esta enfermedad, seremos capaces de realizar una programación de **actividades** completa, dirigida por un lado, a los padres y familiares con la intención de ayudarles a analizar y afrontar su nueva e inesperada situación y por otro lado, aquellas referentes al cuidado del niño afectado de O.I., estableciendo además objetivos específicos de desarrollo de habilidades, para conseguir una independencia total o parcial en el abordaje de las distintas necesidades que planteará nuestro pequeño paciente¹⁴.

Por ejemplo, comenzando por saber cogerlo, colocarlo en posturas fisiológicas, realizando una correcta rotación de puntos de apoyo, creando un programa de estimulación sensorial y motora, estableciendo pautas de alimentación, baño, control de eliminación intestinal y micción.... . En todas estas tareas, haremos partícipes a los diferentes sanitarios que atiendan al niño con el fin de evitar daños, con importantes consecuencias para su vida, como es el caso de la O.I., donde, un desconocimiento en la forma de sujetarlo, de ponerle un pañal, realizar maniobras indebidas como un Ortolani o la colocación de un compresor apretado en una analítica, le puede

ocasionar múltiples fracturas, que probablemente se podrían haber impedido con un correcto manejo terapéutico.

Será el momento de **educar** a los padres para que adquieran destreza y seguridad en el cuidado de su hijo, desde las tareas más simples a las más complejas. Tendrá gran importancia la información sobre la existencia de asociaciones o colectivos de padres con igual experiencia, de forma y manera que se facilite el acercamiento con ellos, para crear así mayores apoyos personales y sociales.

En el momento del alta será prioritario, programar el contacto con la Atención Primaria (enfermera de su zona de salud), para que exista primero un conocimiento de la situación que no induzca a cometer errores y por supuesto un continuo en el cuidado a medio y largo plazo, con objetivos unísonos de destreza y conocimientos.

Se establecerán controles en domicilio, consulta de enfermería programada y seguimiento médico (hospitalario y/o de consulta ambulatoria pediátrica).¹⁵

Todas las acciones que establezcamos como profesionales de enfermería han de converger en garantizar una meta de futuro que implique: Un desarrollo del niño lo más satisfactorio posible, eludiendo en lo posible complicaciones evitables y una sobreprotección en el núcleo familiar que pudiese aislarlo y perjudicarlo psicológicamente. Por ello, el equipo sanitario (médicos, enfermeras, psicólogos,.....) y los padres debemos incentivar su independencia y autoimagen positiva de modo que por el mismo y/o con entrenamiento sea capaz de cubrir sus necesidades básicas sin peligros para su vida y convertirse en un miembro activo y feliz de nuestra sociedad.

***MATERIAL Y
METODOS.***

Para llevar a cabo este estudio realizaremos una revisión bibliográfica de diversos manuales, revistas científicas, revistas publicadas por la Asociación Española de Huesos de Cristal (A.H.U.C.E.), por la Fundación de Osteogénesis Imperfecta (O.I.F.), medios audiovisuales proporcionados por A.H.U.C.E, revisión de algunos casos descritos, iconografía, bases de datos informáticas a destacar: "IME" en castellano y "MEDLINE"(R) en inglés, además de un repaso a través de Internet. Ellos nos servirán de marco conceptual para hacer una descripción de la enfermedad y poder fundar **el Plan de cuidados** que elaboraremos, con el fin de que sirva de directriz, guía y significado al cuidado de Enfermería en la patología que ocupa nuestro estudio .¹⁶

La metodología de este trabajo la basaremos en el Modelo de Suplencia-Ayuda de Virginia Henderson (1961) de tal manera que según ella, la función propia de la enfermería consistirá en "atender al individuo sano o enfermo ejecutando aquellas actividades que contribuyen a su salud o a su restablecimiento (o a evitarle

padecimientos a la hora de la muerte), actividades que el mismo realizaría si tuviera la fuerza, voluntad o conocimientos necesarios; igualmente corresponde a la enfermera realizar esta misión de forma que ayude al individuo a independizarse lo más rápidamente posible"(Henderson, *The Nature of Nursing*, 1956).¹⁷ A través de este modelo identificaremos catorce necesidades básicas o fundamentales, que engloban "todo aquello que es esencial al ser humano para mantener su vida o asegurar su bienestar ". Dichas necesidades son:

- Necesidad de oxigenación.
- Necesidad de nutrición e hidratación.
- Necesidad de eliminación.
- Necesidad de moverse y adoptar una postura adecuada.
- Necesidad de descanso y sueño.
- Necesidad de usar prendas de vestir adecuadas.
- Necesidad de termorregulación.
- Necesidad de higiene y protección de la piel.
- Necesidad de conocer y evitar peligros.
- Necesidad de comunicarse.
- Necesidad de vivir según sus creencias y valores.
- Necesidad de trabajar y realizarse.
- Necesidad de ocio.
- Necesidad de aprendizaje.¹⁸

El análisis individual de estas necesidades, en nuestro estudio, lo realizaremos solamente con fines didácticos, sin embargo en la práctica será fundamental la interrelación de las mismas, ya que Henderson define al hombre como un todo completo biopsico-social.

Ello nos dirige a un seguimiento integral del paciente que permitirá una consecución más eficaz de los objetivos propuestos, además de poder llevar a cabo acciones intencionadas (CUIDADOS) encaminadas a mantener y aumentar la vida, la salud, el bienestar y prevenir la enfermedad.

Al seguir el modelo hendersoniano no podemos obviar por tanto, los criterios de *dependencia-independencia* que ella establece, como base para la clasificación de sus pacientes en dependientes o independientes, atendiendo a tres parámetros:

- La *fuerza*, determinada por la capacidad y las funciones tanto físicas como psíquicas del individuo, o por las de habilidades para llevar a término la acciones pertinentes a su situación de salud.

- Los *conocimientos*, que los refiere a las cuestiones esenciales sobre el autoconocimiento y los recursos propios o ajenos disponibles para resolver las situaciones de salud o enfermedad de la persona.

- La *voluntad*, que la contempla y valora en cuanto a la capacidad para comprometerse en decisiones adecuadas a las situaciones de salud que tiene el individuo para satisfacer las catorce necesidades.¹⁹

De acuerdo con lo que hemos explicado en el párrafo anterior, si el paciente tiene el conocimiento, la fuerza y la voluntad para cubrir las catorce necesidades básicas, será considerado **Independiente**, pero cuando algo de esto falta o falla en la persona, ya se trate de causas de tipo físico, psicológico, sociológico o relacionadas con la falta de conocimientos, entonces una o más necesidades no se van a

satisfacer, por lo cual surgirán los Problemas de Salud y nos encontraremos con un paciente **Dependiente** al que tendremos que ayudar o suplir como enfermeras, para que pueda tener dichas necesidades cubiertas y pueda ganar independencia.

Todo ello nos permitirá realizar una **valoración** exacta y completa del estado de salud del paciente, con el fin de proporcionar una atención de calidad, facilitar la identificación de los diagnósticos de enfermería, el desarrollo de los resultados, la ejecución de las intervenciones y la evaluación de las acciones de enfermería.

La terminología diagnóstica que utilizaremos en este trabajo es la desarrollada por *la North American Nursing Diagnosis Association (NANDA)*, que define **los diagnósticos de enfermería** "como juicios clínicos sobre las respuestas del individuo, de la familia o de la comunidad ante problemas de salud reales o potenciales, o procesos vitales y que proporcionan la base para la selección de las intervenciones de enfermería, con el fin de alcanzar resultados de los que la enfermera es responsable"(NANDA,1990).²⁰

Como marco organizativo, emplearemos algunos de *los nueve patrones de respuesta humana*, que representan las manifestaciones de las interacciones de la persona y su entorno y, en su conjunto, abarcan el total de los patrones de vida de un individuo en interacción con su entorno. Nos servirán para orientarnos en la recogida de datos, necesarios para hacer una valoración y determinar si el paciente tiene un funcionamiento positivo, alterado o con alto riesgo de alteración. Estos patrones de respuesta humana son:

- 1-*Intercambio*, que implica el mutuo dar y recibir.
- 2-*Comunicación*, que implica enviar mensajes.
- 3-*Relaciones*, que implica el establecimiento de vínculos.
- 4-*Valores*, que implica la asignación de valores relativos.
- 5-*Elección*, que implica la selección de alternativas.
- 6-*Movimiento*, que implica actividad.
- 7-*Percepción*, que implica la recepción de información.
- 8-*Conocimiento*, que implica el significado asociado a la información.
- 9-*Sentimientos/Sensaciones*, que implica el conocimiento subjetivo de la información.²¹

Como podemos observar se trata de patrones amplios que suponen una base de datos esenciales para el diagnóstico de enfermería. Nos permiten una aproximación extensa a la valoración funcional humana en cualquier marco y en cualquier grupo de edad, en todos los puntos del *continuum* salud-enfermedad y nos guían en la recogida de información de la vida del cliente, familia o comunidad y su experiencia de los sucesos y problemas relacionados con la salud y con su manejo, constituyendo en definitiva el eje y **la metodología** a seguir en nuestro estudio para la identificación de patrones funcionales (necesidades del cliente) y patrones disfuncionales (diagnósticos enfermeros) que nos permitan eliminar, controlar o reducir la etiología o las complicaciones identificadas como responsables del problema real o potencial que en nuestro caso concreto hacen referencia al niño afectado de Osteogénesis Imperfecta Severa.²²

***DESCRIPCIÓN DE LA
ENFERMEDAD.***

A.-CONCEPTO.

Aunque el objetivo fundamental de este trabajo vaya encaminado al establecimiento de un Plan de cuidados en la Osteogénesis Imperfecta, tiene una importancia grande, mencionar los conceptos e ideas básicas de esta enfermedad, ya que van a condicionar nuestros conocimientos para adoptar una actitud terapéutica más racional y eficaz.

La osteogénesis Imperfecta puede traducirse literalmente como la formación imperfecta de los huesos. Aunque de forma científica no se conoce exactamente la etiopatogenia de esta enfermedad, se engloba en el grupo de displasias óseas de carácter genético heterogéneo que afecta al tejido conectivo, cuyo defecto básico radica en una alteración sistémica de la biosíntesis del procolágeno I, tanto de las fibras colágenas esqueléticas como extraesqueléticas, pudiéndose establecer distintas variedades de presentación clínica,

genética y bioquímica. Así el profesor López Durán-Stern señala en su tratado dos tipos de defectos:

Cuantitativo: No se produce suficiente cantidad de colágeno tipo I, causando las formas más leves de la enfermedad.

Cualitativo: En los que se producen cadenas estructuralmente anormales en las moléculas de colágeno, causando los tipos más graves.²³

B.-ETIOPATOGENIA Y FISIOPATOLOGÍA.

Autores como Trueta, piensan que la O.I. es transmitida por un gen mutante, lo que traería consigo un defecto en la formación ósea, base de la fragilidad y que la matriz anormal tendría un exceso de betaproteínas y polisacáridos, mientras que la existencia de fibras de colágeno es reducida, por lo que considera que al estar afectada probablemente la célula precursora del osteoblasto, el trastorno fundamental se hallaría en el endotelio vascular. En este mismo sentido "Collado y col.", apuntan a las intercorrelaciones de los osteoblastos, fibras colágenas y distintos tipos existentes de los mismos²⁴, considerando como sustrato etiopatogénico fundamental una hipoplasia mesenquimal generalizada, debida a una actividad osteoblástica disminuida que es la que va a condicionar la formación

de una matriz osteoide anormal correspondiente histoquímicamente a tejido colágeno inmaduro con una disposición anárquica de las fibras colágenas en la matriz ósea, con formas y tamaños anormales, que va a dar origen a una patología diversa y bien delimitada²⁵.

En conclusión se trata de un trastorno hereditario transmitido habitualmente por un gen autosómico dominante²⁶ que según Stanbury afecta de forma general al tejido conectivo del hueso, que también afecta a tendones, ligamentos, fascia esclerótica y dentina, ocasionando manifestaciones clínicas múltiples que según el grado de afectación variará su severidad para ir desde una letalidad precoz hasta el desarrollo de una vida prácticamente normal.

A pesar de la variabilidad de esta enfermedad, en relación con el grado de afectación del tejido conectivo, de la que hemos hablado en el punto anterior, existen una serie de rasgos comunes cuya expresión en mayor o menor grado aparecerá o no en las diferentes formas y tipos de Osteogénesis Imperfecta. Entre ellos destacaremos:

- Fracturas múltiples.
- Deformidad Esquelética de miembros , pecho y cráneo.
- Escoliosis.
- Debilidad muscular.
- Estatura baja.
- Ligamentos de las articulaciones débiles.
- Dientes decolorados y frágiles.
- Esclerótica azul.
- Dificultad respiratoria .
- Sudoración frecuente.

- Cara en forma triangular.
- Estreñimiento.
- Tendencia a magullarse y a la aparición de equimosis con facilidad.
- Tono de voz alto.
- Tono vital con tendencia al optimismo y a la euforia.
- Coeficiente intelectual medio-alto.²⁷

Una vez vistos de forma general los principales signos y síntomas de la enfermedad, pasaremos a explicar fisiopatológicamente la causa científica de los que pueden ser demostrables. Entre ellos señalaremos:

Dentro de las **alteraciones esqueléticas**, *las fracturas múltiples al mínimo traumatismo*, serán secundarias a trastornos de la osificación perióstica y a la actividad osteoclástica, considerando el papel del osteoblasto primordial, ya que en él tiene lugar la síntesis de las fibras colágenas del hueso, interviene en la formación de la matriz proteica osteoide y además su presencia es necesaria para que se produzca su mineralización. La alteración simultánea de estas tres funciones tendrá distintas consecuencias²⁸ que a continuación explicaré:

En primer lugar, el trastorno de las fibras de colágeno dará lugar a que las trabéculas óseas sean defectuosas y frágiles lo que va a originar la aparición de fracturas múltiples a consecuencia de traumas mínimos, además de una laxitud ligamentosa que provocará una hipermovilidad de las articulaciones, existiendo un mayor riesgo de *esguinces*.

En segundo lugar, el déficit de mineralización se convertirá en la principal causa de la *osteoporosis* existente en la O.I., lo cual a su vez contribuye a la aparición de fracturas y deformidades.

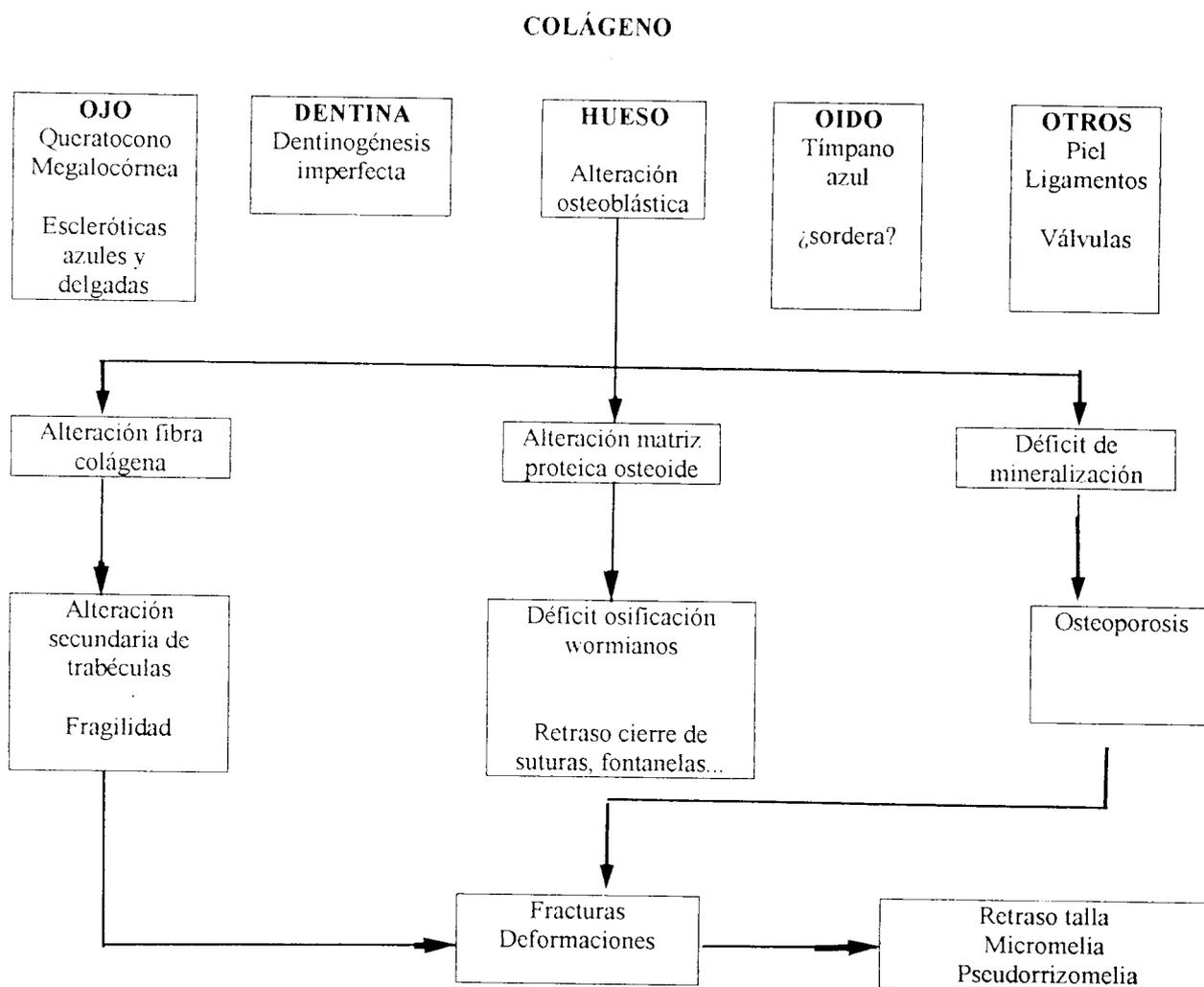
Finalmente, el tercer factor que está alterado es la formación de la matriz proteica osteoide, lo que además de contribuir a la osteoporosis, llevará a un déficit en la osificación, con la consecuente aparición de *huesos wormianos* y *retrasos en el cierre de suturas y fontanelas*. Las fracturas serán mas frecuentes en las zonas proximales de los miembros con corticales delgadas, discontinuas, con microfracturas y formación de callos, fundamentalmente condrogénicos. Se evidencia un *retraso de la talla* de aspecto pseudorizomélico que infuirá también la afectación de la placa de crecimiento.²⁹

La justificación en relación a la causa de algunas de las principales manifestaciones **extraesqueléticas** atenderá a lo siguiente:

En cuanto a las *escleras azules* Manciaux refiere que los fibroblastos de la esclera están relacionados con los osteoblastos, lo que explicaría su afectación simultanea, con la consiguiente delgadez y escasa resistencia de escleróticas y cornea que deja traslucir la coloración uveal (azul) en el primer caso, así como del queratocono y la megalocornea en el segundo. Las alteraciones de oído (anquilosis estapedovestibular) y dientes por afectación a todos los tejidos que tienen un metabolismo calcio-fosfórico especialmente activo, explicaría *la sordera y la odontogénesis imperfecta*³⁰.

Atendiendo a su unidad conceptual con otras fibropatías todo lo explicado anteriormente nos serviría para aclarar otras manifestaciones raras de la enfermedad como: piel atrófica, cardiopatía congénita, insuficiencia aórtica, alteraciones neurológicas, aterosclerosis prematura.... . (Cuadro 1)

**ALTERACIONES DE LAS FIBRAS CONJUNTIVAS. CUADRO
RESUMEN DE LA ETIOPATOGENIA DE LA OSTOGENÉNESIS
IMPERFECTA. (CUADRO I)***



* Collado F. y otros, *Ostogénesis Imperfecta: estado actual* en G. Calvo Mosquera y M. T. Rodríguez Bustabad. *La ostogenesis imperfecta* (nota 3).

C.-CLASIFICACIÓN TIPOLOGICA.

Se han hecho muchas clasificaciones a lo largo de la historia, Claver y cols³¹ realizan una distinción didáctica de las diferentes formas de Osteogénesis Imperfecta clasificándolas en :

- O.I. Fetal o Prenatal.
- O.I. del Adolescente o tardía.
- O.I. del Adulto.

También desde el punto de vista clínico y práctico se ha subdividido en :

- Tipo I. Escleróticas azules y un mecanismo de transmisión dominante autosómico.
- Tipo II. Trasmisión recesiva autosómica y gran fragilidad ósea.

- Tipo III. Con transmisión recesiva autosómica y con escleróticas normales.

- Tipo IV. Con transmisión dominante autosómica y escleróticas normales.

Sin embargo, en la actualidad no son estas clasificaciones las utilizadas; hoy se realizan en base a la herencia, la clínica, la radiología, y la evolución. En este sentido aparece en 1979 la clasificación de Silience, siendo la que cuenta con un mayor número de seguidores.³²

Establece cuatro tipos :

Tipo I.

Consiste en una O.I. dominante con escleras azuladas. Es de comienzo tardío y es la variedad más común de O.I. Están afectadas todas las estructuras que contienen colágeno. El peso y la longitud al nacimiento son normales. Mas tarde, se manifiesta la presencia osteoporosis y excesiva fragilidad osea , escleróticas azules e hipoacusia de conducción. Las fracturas resultan de mínimos traumatismos. Las deformidades de los miembros son en gran parte el resultado de las propias fracturas, aunque es frecuente el incurvamiento desde el nacimiento, especialmente en extremidades inferiores. Son habituales otras deformidades, tales como genu valgo

y pie plano metatarso varo. Aproximadamente, el 20% de los adultos afectados tiene una cifoescoliosis progresiva que puede ser grave. Usualmente existe una excesiva laxitud ligamentosa que se aprecia sobre todo en las pequeñas articulaciones de los dedos de las manos, pies, rodillas y que es menos patente en los adultos. La estatura es baja y la proporción corporal depende de la implicación relativa de los miembros o de la columna vertebral.

En el 35% de los pacientes hay disminución de la capacidad auditiva, sin embargo, es raro que suceda antes de los 10 años de vida. En algunas familias se observa con carácter hereditario una dentinogénesis imperfecta, que se manifiesta por la presencia de una dentina opalescente. Los dientes, por ello, poseen cierta transparencia y tonalidad amarilla, algunas veces gris azulada. Con frecuencia presentan prematuramente caries o fracturas, tienen las raíces cortas y las uniones coronorradiculares comprimidas.

Se diferencian dos formas de O.I. tipo I: O.I tipo I-A con dientes normales y O.I. tipo I-B con dentina opalescente.³³

Tipo II.

Probablemente siga un patrón de herencia autosómico recesivo.³⁴ Radiográficamente, presenta fémures en acordeón excesivamente frágiles con aspecto en "caña de bambú", las costillas presentan múltiples fracturas y callos, dándoles una forma arrosariada con un marcado predominio osteoporótico. Corresponde a la forma

clásica de "Vrolik", de la que ya hemos hablado. Su frecuencia es de 1 por cada 60.000 recién nacidos vivos.

Aproximadamente el 50% nacen muertos y el resto lo hacen al poco de nacer por insuficiencia respiratoria, debida a la incapacidad de la caja torácica. Puede diagnosticarse intraútero por la aparición de fracturas antes del nacimiento; el parto, incluso eutócico, las provoca con facilidad.³⁵ A nivel óseo predominan las fracturas sobre la osteoporosis, lo que condiciona un acortamiento de las extremidades, fundamentalmente las inferiores.

La facies es característica, con nariz fina, puntiaguda, cara triangular y escleras azules. La cabeza es grande con prominencia parietal y abombamiento temporal, huesos wormianos³⁶ (Cada uno de los huesos, aislados, irregulares, que se encuentran a veces a lo largo de las suturas craneales, en especial la lambdoidea) y cráneo blando, dando la sensación de pergamino por insuficiencia de osificación de la bóveda. Algunos autores describen dentro de esta forma: macroglosia, hernia inguinal uni o bilateral, pliegues cutáneos por el acortamiento óseo...³⁷ Puede existir o no, dentinogénesis imperfecta. La evolución es letal.

Tipo III.

Sigue un patrón de herencia autosómica recesiva, aunque también autosómica dominante. Sólo un tercio de los casos tiene antecedentes de historia familiar previa.³⁸

Corresponde a la forma deformante progresiva con escleras normales. Las manifestaciones clínico-radiológicas son de aparición precoz en el 60% - 70% de los casos, con una osteopenia generalizada y progresiva con múltiples fracturas, pero no con una parrilla costal arrosariada o los pliegues en los huesos largos típicos de la de tipo II, sino determinando cuerpos vertebrales aplanados y una imagen craneal como apolillada. La esclerótica puede estar azul al nacer, pero su intensidad disminuye con la edad. La configuración craneofacial es prácticamente normal y tienen un aspecto de mayor vitalidad. No sufren pérdida de audición. Se desarrolla cifoescoliosis en la infancia, progresiva hasta la adolescencia, y la estatura es muy baja. A veces aparecen aunque con menos frecuencia y en orden decreciente: constipación, hiperhidrosis, epistaxis recurrente y equimosis fáciles.³⁹ La supervivencia puede ser larga.

Tipo IV.

Es la variedad más rara de O.I. Su patrón de herencia es autosómica dominante y se manifiesta tardíamente.

La longitud del recién nacido es normal y el peso al nacer suele ser bajo. La talla adulta es inferior a lo normal. Predomina la osteoporosis sobre las fracturas, siendo estas últimas relativamente escasas, y por tanto, las deformidades raras. No cursa con pérdida de audición. La esclerótica puede estar azulada al nacimiento, pero disminuye con la edad. Cursa además con afectación dentaria, lo cual permite su distinción del tipo I. Establece un subgrupo IV-B asociado

a dentinogénesis imperfecta , faltando en el A. Se observa mejoría espontánea al llegar la pubertad⁴⁰ y la supervivencia es larga.(Cuadro II)

La última clasificación aceptada, que varía muy poco de la descrita por David Silence, es la establecida por Marini, él sólo establece un dato significativo diferente, no aportado por su anterior compañero. Señala en los tipos III y IV una clínica significativa de **invaginación basilar** progresiva, que va a provocar síntomas de compresión medular, con manifestaciones neurológicas, atribuibles a este aumento de presión, y que requerirá en la mayoría de los casos intervención quirúrgica precoz por las fatales consecuencias que origina .⁴¹

TIPOS DE OSTEOGENESIS IMPERFECTA (CUADRO II)*.

<u>TIPOS</u>	I	II	III	IV
HERENCIA	A.D.	A.R.?	A.R./A.D.?	A.D.
COMIENZO	Tardío	R.N.	R.N. 2/3	Tardío
PESO R.N.	Adecuado	Bajo	Adecuado	Bajo
TALLA R.N.	Normal	Baja	Baja/Normal	Normal
TALLA FINAL	Baja	—	Enanos	Baja
FRACTURAS	+	+++	+++	+
OSTEOPOROSOS	+++	+	+	+++
HUESO	F	G	G?	F
DEFORMIDAD	+	++	+++	+
FACIES	—	Peculiar	—	—
SORDERA	Tardía	—	Rara	No
ESCLEROTICA	Azul	Azul	Normal	Normal
SEVERIDAD	Media	Muy severa	Severa, Progresiva	Media/Moderada
EVOLUCION	Leve	Letal	Invalidez	Leve

* Tomado de Collado y Cols.

- A. D.: Autosómica Dominante.
- A.R.: Autosómica Recesiva.
- F.: Fino.
- G.: Grueso.

D.-HERENCIA Y CONSEJO GENÉTICO.

Las investigaciones genéticas se han convertido en un elemento primordial de la práctica clínica. El desconocimiento y el miedo a que se vuelva a repetir en un próximo hijo la misma anomalía, hacen necesario un soporte médico que incluya el **asesoramiento genético**, como procedimiento de comunicación del médico experto con las personas que tienen problemas humanos relacionados con la posible presencia de alteraciones genéticas en su familia actual o futura. El asesoramiento debe suministrar una información exacta sin cargarla afectivamente y menos sin orientar a decisiones que sólo competen a los interesados.⁴²

A lo largo de este trabajo, cuando hemos explicado los diferentes tipos de O.I. podemos ver como se siguen diferentes mecanismos genéticos de transmisión, ello nos va a imponer ser muy meticulosos en la observación de cada caso antes de emitir ningún tipo de consejo genético⁴³. De esta forma, recordando lo dicho

anteriormente, la O.I. tipo I y tipo IV se transmite por herencia autosómica dominante; la O.I. tipo III en unas ocasiones es dominante y en otras sigue un patrón autosómico recesivo y por último el tipo II se manifiesta casi siempre, como recesivo.

En la autosómica dominante, cada individuo afectado puede tener alrededor del 50% de sus próximos hijos igualmente afectados, con independencia del sexo. En la autosómica recesiva, los padres son normales o sanos, pero portadores heterocigóticos del desorden, transmitiendo la enfermedad solo a sus descendientes homocigotos (25% de los hijos); otro 25% serían individuos sanos no portadores, y el 50% restante no afectados, pero portadores heterocigóticos como sus padres.⁴⁴

Ante esta situación, tendremos el deber profesional de dar consejo genético a las familias afectadas de displasias óseas. Ello nos obligará a recurrir a un estudio multidisciplinario completo y minucioso llevado a cabo por un equipo de expertos en esta materia antes de dar un pronóstico de asesoramiento genético. Será necesario desde este momento solicitar un árbol genealógico completo, lo más amplio posible, y además prioritariamente, un examen físico y radiológico (Rx y ultrasonografía).

Entre los últimos avances en el reconocimiento de displasias óseas en general, recurriremos al estudio **anatomopatológico** que mediante biopsia del cartílago de crecimiento con microscopía convencional, electrónica o histoquímica⁴⁵ puede ser de gran valor en la detección de las mismas.

En concreto en el estudio de la O.I. como posteriormente veremos en el diagnóstico, recurriremos al análisis cromosómico para detectar posibles mutaciones en genes - el *COL1A1*, gen en el

cromosoma 17 y el *COL1A2*, gen en el cromosoma 7- causantes de las alteraciones propias en la transcripción y traducción del mensaje genético que pueden afectar por separado o a la vez a los dos genes. A esto hay que añadir los posibles defectos a nivel de los enzimas que intervienen en la síntesis de la molécula de colágeno⁴⁶, como principal proteína del hueso, y responsables de la enfermedad en la que estamos trabajando.⁴⁷

Sin embargo, es importante reseñar, que a pesar de la realización de todas estas pruebas, es muy difícil calcular en la mayoría de las ocasiones el riesgo de recurrencia, ya que solamente sería válido cuando los patrones de transmisión de un rango y el diagnóstico específico de una displasia osea sean inequívocamente conocidos, algo obviamente complicado en cualquier ciencia, y por consiguiente en Medicina. También incluso en estos casos aparentemente claros, la variabilidad en la expresión y manifestaciones de los diferentes tipos existentes, así como la penetrancia reducida de algunos de los signos y síntomas característicos de la enfermedad, pueden enmascarar la realidad en el árbol genealógico que presentemos a las familias afectadas, dejando por parte de nuestros "avanzados progresos técnicos y científico " un margen de seguridad muy discutible y poco fiable ante la expectativa de tener un nuevo hijo.

En el cuadro III, se recogen los datos fundamentales y más prácticos respecto a la genética de esta enfermedad en sus diferentes tipos y atendiendo a caracteres como el Fenotipo, bioquímica, indicación diagnóstica y riesgo de recurrencia.

CONSEJO GENÉTICO (CUADRO III).

<i>TIPO</i>	<i>FENOTIPO</i>	<i>BIOQUIMICA</i>	<i>INDICACIÓN DIAGNOSTICO ANTENATAL</i>	<i>RIESGO DE RECURRENCIA</i>
I A,B	LIGERO	COLAGENO NORMAL. CANTIDAD REDUCIDA.	+	50%
II	LETAL	COLAGENO ANORMAL	+++	25%
III	DEFORMANTE	Sustituciones de la glicina en la cadenas Alfa. MENOS COLAGENO	++++	2 - 5 %
IV A, B	MODERADO VARIABLE	COLAGENO ANORMAL	+++	50%

E.-DIAGNÓSTICO.

El diagnóstico de la O.I. va a ser muy variable, como consecuencia de la heterogeneidad de dicha enfermedad. Será posible en algunos casos un diagnóstico prenatal, en otros el diagnóstico quedará fácilmente establecido por la presencia de los rasgos básicos y característicos de dicha enfermedad es decir, la clínica, y finalmente existirán pacientes oligosintomáticos y sin ninguna historia familiar en los que hallemos una osteoporosis inexplicada, y que la clave del diagnóstico venga dada por el conocimiento de haber sufrido un traumatismo, por un estudio radiográfico rutinario o por un examen físico en el que nos encontremos huesos excesivamente delgados o curvados acompañados de acortamiento, vertebras bicóncavas, en cuña o una escoliosis bastante marcada.

Pero bien, ante la sospecha de un posible caso de O.I. severa ¿con qué medios de diagnóstico contamos? .

Para tratar este apartado en primer lugar hablaré de la posibilidad de un **diagnóstico prenatal**, identificable alrededor de la

18-20 semana de gestación en la embarazada sin historia familiar y que está siendo controlada por un embarazo aparentemente sin riesgo, mediante **ultrasonografía abdominal** y sobre todo en el caso de tratarse de la O.I tipo II ⁴⁸. El especialista, en un examen rutinario de la embarazada, detectará anormalidades en el feto entre las que destacará:

- a) una longitud de fémur no adecuada a la edad gestacional.
- b) una ligera macrocefalia con abombamiento parietal y protuberancias temporales.
- c) el feto casi siempre está de nalgas (patognomónico de gran número de malformaciones) y tiene muy poca movilidad, la madre apenas lo siente.

Las deformidades óseas, anegaciones de huesos largos, como el fémur en "caña de bambú o en acordeón", las tibias en "teléfono" así como las posibles fracturas intraútero podrán ser visibles mediante **Rx** a partir de la 20 semana de gestación⁴⁹.

Si se tratase de una paciente con historia familiar de riesgo de O.I. podríamos utilizar la **ultrasonografía transvaginal**, capaz de detectar anormalidades incluso antes de la 14 semana de gestación, aunque conllevaría mayor riesgo de interrupción traumática del embarazo.

Tsipouras⁵⁰ aporta datos sobre el diagnóstico de la O.I. basándose en hallazgos mediante **TAC**: así la O.I tipo I presentaría un TAC normal y macrocefalia y el tipo III, atrofia cerebral, dilatación ventricular y en algunos casos macrocefalia.

La **Densitometria**, es otro método de diagnóstico postnatal, que consiste en medir la densidad de la masa ósea, a nivel de las vértebras lumbares (L1 a L4), mediante doble energía x-ray, y con un scanner que libera una radiación de 4 mrem. Esta prueba permitirá conocer el grado de desmineralización ósea, necesario para comprobar a largo plazo la posible eficacia o ineficacia de determinados tratamientos médicos.⁵¹

Otros métodos diagnósticos prenatales y neonatales utilizados sobre la base genética, que nos van a permitir un triple abordaje de la enfermedad según *Pope*⁵² son: estudios de **fraccionamiento del DNA**, **el análisis bioquímico de la molécula del colágeno y el biológico molecular de los genes específicamente alterados**. En nuestro caso y como ya habíamos señalado anteriormente nos orientaremos al estudio específico de mutaciones en 1 ó 2 genes - el *COL1A1* gen en el cromosoma 17 y el *COL1A2* gen existente en el cromosoma 7- donde ya nos encontraríamos prenatalmente con alteraciones en el colágeno. Para ello se realizará una **extracción de Líquido Amniótico**, si es posible alrededor de la 14-16 semana de gestación, que serviría para evidenciar las posibles alteraciones cromosómicas.

Neonatalmente, **una biopsia de piel y a través de los fibroblastos**, nos permitirá realizar un análisis del colágeno y detectar la O.I. e incluso clasificarla diferencialmente. En el tipo I aparecerán alteraciones en la síntesis de la cadena pro α -1 del procolágeno tipo I; la forma letal tipo II podría ser debida a cuatro tipos de anomalías moleculares diferentes:

- a) -delección de la cadena pro@-1 en su porción de triple hélice.
- b) -delección de la cadena pro@-2 en la porción de la triple hélice.
- c) -asociación de una pequeña delección de la cadena pro@-2 y de un alelo no funcional
- d) -anomalía estructural de la triple hélice de la cadena pro@-1 que repercute gravemente sobre la organización de la molécula.⁵³

Diremos por tanto, que el diagnóstico de la O.I., es claro que resulta de la combinación de los diferentes factores vistos hasta el momento es decir radiográficos, genéticos, biológicos y **clínicos**, éstos últimos que reseñaré brevemente ya que son los que hemos ido explicando a lo largo del trabajo y sobre todo en los diferentes tipos de OI. Entre ellos:

Escleróticas azules, sordera en algunos casos, dentinogénesis imperfecta, alteraciones en la piel (pliegues cutáneos por acortamiento óseo), estatura baja, por debajo de los percentiles normales, deformidades óseas en huesos largos, en tórax (protuberancia esternal), en cráneo (blando, abombamiento parietal y protuberancias temporales), en columna (cifoescoliosis), cara triangular, hernia inguinal, fracturas múltiples al mínimo traumatismo, esguínes de repetición por la laxitud ligamentosa, sudoración frecuente, estreñimiento, tono de voz alto, coeficiente intelectual medio-alto, así como otras manifestaciones menos frecuentes.

Respecto al **diagnóstico diferencial** entre los diferentes tipos de O.I. podemos concretar lo siguiente:

En los tipos II y III, incluye la **hipofosfatasa congénita** a causa del cráneo blando con extremidades cortas y deformadas, por lo que se hará visible la displasia cleidocraneal por el cráneo blando y la acondroplasia por el acortamiento de las extremidades. En ambos casos, según *Beigthon*,⁵⁴ a consecuencia de las numerosas fracturas y sus respectivos callos, la imagen radiológica de los huesos largos es de hueso "grueso" y no de hueso "fino", como es la de las formas I y IV.

*Collado*⁵⁵ considera que el hueso largo en "caña de bambú" o en "acordeón" se asocia preferentemente con el tipo II, mientras que el tipo III, a falta de aquel, presenta un predominio de arqueamiento.

Maroteaux,⁵⁶ describe en la forma letal un aspecto ensanchado y redondo de los huesos largos con transparencia excesiva y callos múltiples, bóveda craneal con aspecto de mosaico y altura disminuida en los cuerpos vertebrales.

Los tipos I y IV, en los que encontramos osteoporosis moderada, incurvación femoral y a veces tibial y excesiva transparencia de los cuerpos vertebrales, deben ser diferenciados de otras enfermedades que cursen con aumento de la fragilidad ósea o con osteoporosis, como el escorbuto, enfermedades neuromusculares, trastornos metabólicos, enfermedades renales o hepáticas evolucionadas, inmovilización prolongada, y otras muchas.

Solo me quedaría señalar respecto al diagnóstico diferencial, uno, especialmente importante por el daño moral y psicológico que podemos hacer al comunicárselo a los padres y con el que debemos

ser cautos y estar muy seguros de lo que estamos diciendo , me estoy refiriendo a los **malos tratos** de los que se puede llegar a "sugerir o incluso acusar " que han sido causados en el niño sobre todo pequeño, al llegar éste a un hospital con una fractura de fémur o húmero y cuando por supuesto se desconoce la enfermedad por ambas partes, familia y personal sanitario, llegándose a realizar afirmaciones muy duras, como: "Ustedes han caído al niño, le han hecho daño, ¿ Qué le han hecho a este niño?". En este caso saber que el profesional sanitario está dañando gravemente los sentimientos de los padres que acuden al hospital desconcertados ante la situación de su hijo.

F.-TRATAMIENTO.

En la actualidad, la O.I es una enfermedad incurable. El tratamiento se dirige a la prevención, mejora y corrección de síntomas.

Desde hace bastantes años se está ensayando con múltiples formas de tratar esta enfermedad abordándola desde diferentes especialidades médicas con mayor o menor éxito en sus resultados.

TRATAMIENTO MÉDICO

El **tratamiento Medicamentoso** ha experimentado con gran número de productos, muchos de ellos claramente ineficaces como el oxido de magnesio, fluoruro sódico, anabolizantes vitaminas C y D, flavanoides etc.. .

En los años 70, respecto a la utilización de calcitonina existían diversas opiniones haciendo muy difícil una valoración del efecto

positivo que el empleo de ésta podría tener sobre la O.I.. Hay estudios en los que se había observado una acción inhibitoria de la calcitonina sobre la lisozima. Esta acción habría que tenerla en cuenta ya que estas enzimas son eventualmente capaces de provocar una lisis de proteínas y mucopolisacaridos, elementos que intervienen en la matriz orgánica ósea. También se estimaría la acción de la calcitonina como agente hipocalcemiante, inhibiendo los procesos de reabsorción en el hueso, favoreciendo la acumulación intracelular del calcio y acelerando la osteogénesis (*Castells*)⁵⁷.

Posteriormente Root, en 1984 ya insistía en la ineficacia de la calcitonina. Actualmente ninguno de los estudiosos de esta enfermedad se plantea su utilización como eficaz.

Los últimos estudios experimentales de tratamientos, en casos de niños afectados de O.I. con resultados positivos apuntan al tratamiento con **Bisfosfonatos** y con **Hormona de Crecimiento (GH)**. Existen trabajos de utilización individual de cada uno de estos medicamentos y de utilización conjunta. Parece ser que en ambos casos y en los niños en los que fueron aplicados, los resultados fueron especialmente buenos.

En un estudio de Franco Antoniazzi (1995) sobre el efecto de la GH se siguieron 14 pacientes con O.I.(7 casos y 7 controles). Los resultados después de 12 meses de tratamiento en los pacientes a los que se administró la GH subcutáneamente fueron los siguientes:

- Un aumento en la línea de velocidad de crecimiento significativa respecto al período de pretratamiento y al grupo no tratado.

- Durante la terapia, los pacientes no habían sufrido fracturas, en consecuencia disminuían las deformidades.

- Se produjo un incremento importante de la densidad ósea a nivel de las vértebras lumbares y huesos largos.

- La edad ósea no avanzó por delante de la edad cronológica.

- Disminuyeron considerablemente los dolores.⁵⁸

Resultados similares han sido obtenidos en el tratamiento con **bisfosfonatos** la otra alternativa considerada eficaz y más económica en el tratamiento de la O.I.

Un estudio conjunto de los departamentos de pediatría, genética y endocrinología publicado en Febrero de 1997 por el Hospital Universitario de Leiden en Holanda, utiliza olpadronato por vía oral en 3 niños con O.I. tipo III y con deformidades vertebrales.

Los resultados de 5 años de terapia en los que se administró de forma continua el medicamento demostraban la eficacia radiológica en cuanto a la tendencia a la restauración de la deformidades a nivel vertebral y de huesos largos, un incremento de la densidad ósea, un aumento en la línea de crecimiento, una clara disminución en la frecuencia de la fracturas y por supuesto de los dolores. Es importante señalar que no aparecieron efectos adversos como consecuencia del tratamiento.⁵⁹

Existen otros trabajos en los que se utilizan bisfosfonatos en perfusión intravenosa (pamidronato), durante un período de tiempo más corto que cuando se utilizan por vía oral (22-29 meses en el estudio de Bembi et al), en los que los resultados son también semejantes a los anteriores, sin embargo se observa en algunos casos y como efecto secundario después de las primeras perfusiones, un estado febril que irá desapareciendo en el curso del tratamiento.⁶⁰

Por tanto ambas drogas bisfosfonatos y GH pueden ser en principio un hallazgo alentador para el tratamiento médico en los niños con O.I..

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

A continuación haremos un repaso por las posibilidades que el **tratamiento quirúrgico** nos ofrece ante esta patología caracterizada principalmente por las fracturas, deformidades y talla baja.

En 1971 *Mau*⁶¹, daba unas normas, empleando el enclavamiento intramedular y la osteosíntesis con distintos tipos de placas, pero este método no daría buenos resultados, recurriéndose pronto a la descripción hecha años antes por Sofield y Millar (1959)⁶² en el tratamiento de las deformidades óseas mediante **osteotomías múltiples**, consistía en fragmentar el hueso e introducir intramedularmente un clavo no extensible, con el fin de corregir la deformidad, pero ocurría que al cabo del tiempo el implante se quedaba pequeño y volvían a aparecer las fracturas, angulaciones en el hueso y la necesidad de realizar nuevas intervenciones quirúrgicas, con el consiguiente aumento de las complicaciones.⁶³

En 1963, Bailey y Dubow⁶⁴ introdujeron un nuevo sistema de clavo, que podía elongarse intramedularmente a medida que el niño crecía (clavos telescópicos), ello supondría un gran avance dentro de la cirugía traumatológica en general y especialmente en el tratamiento de la O.I..

Un estudio realizado por el Hospital infantil de San Luis en Missouri, recoge la experiencia de 20 años utilizando este método con el fin de disminuir la frecuencia de las fracturas y deformidades en la O.I.. Los resultados que se obtienen suponen grandes avances en estos niños, que como consecuencia de la angulaciones existentes en sus

huesos (fémures y tibias principalmente) no podían caminar. Al aplicar esta técnica comenzaban a hacerlo en períodos relativamente cortos de tiempo, lo que conllevaría una mayor movilidad y en consecuencia un aumento del tono muscular, una disminución de la osteoporosis y por supuesto una nueva forma de mejorar su calidad de vida.⁶⁵

Es cierto que pueden sufrir complicaciones propias de las osteotomías múltiples⁶⁶ como: pérdidas importantes de sangre, migraciones internas o externas del propio implante, que pueden ocasionar a su vez nuevas fracturas por sobrecarga, infecciones, parestias temporales, déficits de consolidación, además de la necesidad de realizar nuevas intervenciones quirúrgicas para recolocar los clavos y varillas, sin embargo mi opinión, es que es un riesgo que se debe sopesar positivamente ante las nuevas expectativas de vida que puede ofrecer este tratamiento al paciente afectado de O.I.⁶⁷

TRATAMIENTO ORTOPÉDICO

El tratamiento **ortopédico** muy unido al quirúrgico tendrá gran relevancia en esta enfermedad, tanto en la vida cotidiana de nuestros pacientes, dotándolos de aparatos adecuados en los diferentes momentos en los que el niño precise utilizarlos como, sillas especiales, andadores, férulas, ortésis que ayudan a verticalizarlos así como, después de las intervenciones, en el postoperatorio inmediato donde se utilizarán férulas especiales hinchables y ligeras, que se

puedan adaptar cómodamente a los niños y que permitan una alineación correcta del enfermo con formas y diseños múltiples que faciliten acoplarse perfectamente a las extremidades, unas con apoyo en el tronco y otras sin esa sujeción.

Todo ello con el fin de **facilitar la movilización**, tendencia actual frente a la inmovilización a ultranza aconsejada hace años por el temor a las fracturas y donde la base del tratamiento la constituían corsés, fajas pélvicas e incluso lechos de escayola totalmente inmovilizantes .

Los aparatos diseñados actualmente por ortopédas serán cada vez menos pesados y más blandos (plástico, silicona) lo que servirá para fortalecer la musculatura y evitar que aumente la osteoporosis, además de permitirles una mejor integración en círculos sociales como escuelas, (recordemos que son niños con un coeficiente intelectual medio-alto), lugares de ocio y deporte etc.. . A lo largo de la vida de estas personas y de la forma más precoz posible se potenciará la realización de ejercicios acordes con sus limitaciones, siendo los más aconsejados los de agua por lo que se incidirá en que se facilite la entrada en piscinas públicas con monitores que ayuden a niños con este tipo de problemas.⁶⁸

TRATAMIENTO BUCO-DENTAL

Los cirujanos maxilo-faciales, tendrán un importante trabajo en el tratamiento de la **dentinogénesis imperfecta**, como signo

característico en muchos de los afectados de O.I.. Serán los encargados de poner fundas especiales para evitar un desgaste rápido del esmalte dentario, mucho más débil que en individuos sin esta patología, en recuperar la pérdida de la dimensión vertical, preservar la estructura dental, colocar implantes, prótesis fijas, endodoncias, sobredentaduras, prótesis colocadas encima de los dientes y coronas metálicas .

Es una de las especialidades que mejor pueden tratar las manifestaciones de la O.I. por los grandes avances técnicos y estéticos existentes en este campo.

Como hemos podido ver en esta enfermedad no existe un tratamiento curativo eficaz sino paliativo en sus diversos síntomas, siendo la **prevención y el establecimiento de un plan de cuidados** los pilares básicos para evitar la reagudización y las complicaciones de los principales signos y síntomas de la O.I..

Este punto será indiscutiblemente tarea prioritaria del **personal de enfermería**, que tendrá que desarrollar de forma organizada y en colaboración con el resto de los profesionales sanitarios (pediatras, endocrinólogos, traumatólogos, fisioterapeutas) y no sanitarios (psicólogos y trabajadores sociales) diferentes pautas de actuación en función de las necesidades de salud reales o potenciales que estén alteradas en estos pacientes.

G.-EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO.

Podemos decir muy poco en este apartado que no se haya comentado ya en puntos anteriores. Decir de forma general y recopilatoria, que la evolución y pronóstico de la enfermedad, es sombrío en las formas letales IIA y IIB produciéndose la muerte intraútero o en las primeras horas de vida. En caso de supervivencia la estatura es muy pequeña (menor de 90 cms), con tórax sumamente estrecho y pulmones subdesarrollados.

En el tipo III hay un 50% de supervivencia, que incluso podría ser larga, si bien la calidad de vida es dura. La estatura es muy pequeña, existe una pérdida precoz y profunda de la audición, escaso desarrollo muscular en brazos y pies con articulaciones sueltas y tórax en forma de barril. En algunas ocasiones pueden llegar a caminar ayudándose de andadores, muletas o prótesis especiales. En otros casos necesitarán una silla de ruedas para sus desplazamientos.

En las formas tardías I y IV, como consecuencia de las fracturas repetidas en los primeros años de vida, se acaban produciendo deformidades óseas con acortamiento e incurvación, que secundariamente condicionan talla baja. Las curvaturas espinales son frecuentes en ambos casos. En la tipo I, se desarrolla una evolución hacia la sordera entre los 20 y 35 años, mientras que la tipo IV se afectan sobre todo los dientes. Pueden caminar aunque a lo largo de los años como consecuencia de las fracturas e incurvaciones se tienen que ayudar de algún aparato ortopédico en desplazamientos largos.

Ha sido descrita también una evolución hacia la malignidad, aunque es muy rara.⁶⁹

En todos los tipos, el pronóstico de una persona con O.I. variará notablemente, según el número de síntomas y de su gravedad. A pesar de las numerosas fracturas, la limitación en sus actividades y movimientos y de la talla baja, estos niños suelen llevar "una vida feliz y productiva".(O.I.F.,Osteogénesis Imperfecta Fundation)

***PLAN DE CUIDADOS
DE ENFERMERÍA.***

A. ASPECTO BIO-PSICO-SOCIAL : PADRES-HIJO

Presentaré este plan de cuidados desde distintos puntos de vista y tras el estudio de las necesidades reales y potenciales alteradas en los niños afectados de Osteogénesis Imperfecta. En primer lugar abordaré la repercusión de dichas alteraciones, su afrontamiento y aceptación en el marco familiar **desde un punto de vista bio-psico-social**, así como las estrategias a seguir por los profesionales de enfermería para contribuir a mejorar, con sus actuaciones y aptitudes, esta difícil situación.

Iniciaré este capítulo analizando en primer lugar y siguiendo el esquema planteado en la introducción, **la respuesta emocional** de los padres ante el nacimiento de un hijo malformado y con problemas de salud incapacitantes.

Según Drotar y colaboradores⁷⁰ el proceso de adaptación de los padres al nacimiento de un niño con malformaciones congénitas atraviesa cuatro fases consecutivas :

En la primera fase, la principal reacción es el choque emocional y de incredulidad. No pueden entender ni aceptar el diagnóstico; como resultado de todo ello, pueden negarse a tener contacto con el niño durante cierto tiempo (rehusan verle y tocarlo), este hecho se suele agravar por la necesidad de ingreso del niño lo que dificultará aún más el contacto padres-hijo. Este comportamiento puede durar de varios días a semanas, y no siempre es superado de forma conjunta por el padre y la madre.

En una segunda fase surgen sentimientos de culpabilidad, ansiedad, ira; que podrían incrementarse por una falta de información clara y precisa sobre la enfermedad, algo sobre lo que tendremos obligación de colaborar en coordinación con el profesional médico. Es habitual que la madre pueda manifestar rechazo hacia su hijo, durante cierto tiempo, mientras que el padre suele diversificar su ira, tanto hacia el hijo como hacia el personal sanitario. Este sentimiento requiere una gran atención y esfuerzo por nuestra parte evitando en todo momento un inadecuado manejo de esta situación que conduciría a un incremento de la tensión y a una alteración en la comunicación con los padres. Por el contrario, se deberá no huir de la causa que genera esta agresividad y tratar de abordarla, reorientando las tensiones y transformándolas en algo positivo.⁷¹

La tercera, o de adaptación a la realidad, permitirá el inicio del contacto tanto visual como táctil, y con ello, daría comienzo la identificación (o primera etapa de desarrollo del rol materno ante un niño sano) y relación con el niño. Esta nueva situación calma en los padres los sentimientos de ansiedad e inquietud, al aumentar la confianza en la capacidad para el cuidado de su hijo. Esta adaptación se facilitará o se retrasará según los recursos de tipo físico, social y emocional, de que disponga la pareja para enfrentarse a dicha situación.⁷²

Si la fase de adaptación se ha conducido adecuadamente, se pasará a la última fase o de reorganización/reestructuración del ambiente familiar, en la que los padres deberán ser autónomos para el cuidado, debiendo ser capaces de conocer y comprender las necesidades actuales y futuras del niño, tanto de forma general como específica y de manera realista.

Estas dos últimas fases sintetizadas por Drotar, sirven además, según Rubin (1961)⁷³, para describir que las tareas de la maternidad se desarrollan en tres fases más o menos variables en la duración y que se resumen como: 1) identificación del nuevo niño, 2) determinación de la relación con el niño, y 3) orientación para reestructurar el ambiente familiar con el nuevo bebé.

A través de las distintas fases que se suceden ante el nacimiento de un hijo con malformaciones, se podrá llevar a cabo una **valoración**, al identificar problemas y necesidades que se plantean al inicio de esta nueva relación paterno-filial. Como hemos visto

aparecerán sentimientos de negación ante el diagnóstico de O.I., sentimientos de culpa, rechazo hacia el niño y el personal sanitario, inadaptación a la realidad, ansiedad, desconfianza y un profundo temor.

Los **diagnósticos** de enfermería que se plantearán a este nivel siguiendo la taxonomía de la NANDA y según el patrón de respuesta humana, RELACIÓN (3), son los siguientes:

- *Alteración en el desempeño de rol de padres (3.2.1).*
- *Posible alteración en el cuidado del niño (3.2.1.1.1).*
- *Alteraciones de la maternidad/paternidad (3.2.3.1).⁷⁴*

Los tres diagnósticos **relacionados con** el nacimiento de un hijo afectado de O.I..

El objetivo a establecer será:

- Ayudar y contribuir a que los padres **adapten** sus conductas para permitir la continuación de su rol y poder cubrir satisfactoriamente las necesidades y cuidados del niño.

Las actividades, irán por supuesto, dirigidas a los padres y familiares más cercanos, centrándonos en un apoyo psico-social que facilite el manejo de esta situación, cargada de un fuerte componente emocional. Para ello desde el primer momento y siguiendo algunas recomendaciones establecidas en 1989 por Turnbull y Turnbull⁷⁵:

-Reconoceremos el estado de ánimo y afrontamiento de la situación utilizando frases que demuestren aceptación: "Sabemos que es difícil para ustedes aceptar esto", o "Esto les ocurre a otras parejas en su situación".

-Toleraremos incondicionalmente, la expresión emocional de su tristeza y nunca señalaremos la inutilidad de ésta ni indicaremos la desproporción de sus sentimientos.

-Mostraremos los hechos que evidencian el diagnóstico.

-Planificaremos un tiempo y espacio adecuado (relajado y cordial).

-Resolveremos las dudas que nos planteen y escucharemos las preguntas de los padres.

-Evitaremos plantear conflictos, incrementar tensiones o intranquilidad, dando información contradictoria.

-Mostraremos una actitud empática con la familia que posibilite el apoyo en el reajuste que ésta debe llevar a cabo.

-Ofreceremos explicaciones breves y sinceras acerca de la enfermedad y nunca deberemos mentir ni minimizar sobre los hallazgos encontrados en el estado del niño.

-Manifestaremos amplia disposición para repetir o reforzar contenidos ya expresados.⁷⁶

Todas estas actividades las acompañaremos de unos principios generales de tratamiento práctico en el apoyo y detección de los problemas que surgen en el proceso de adaptación, y que van a ser comunes a la mayoría de pacientes y situaciones emocionales, por lo que debemos conocer y amoldar a nuestro caso en particular:

1º- No daremos en el momento inicial, nada más nacer, un exceso de información, nos centraremos en aquella que sea más esencial o tenga una relación temporal en la toma de decisiones.

2º- Si se trata de una malformación obvia como suele ser en alguno de los tipos de Osteogénesis Imperfecta, alguien en el paritorio (médico, enfermera) prestará apoyo emocional a la madre y no se esperará a que ésta pregunte de forma insistente sobre la situación del niño. Explicaremos qué es lo que supuestamente le pasa a su hijo a grandes rasgos y cuál será el camino que éste va a seguir: ingreso en neonatología, cuidados intensivos neonatales.... . Cuando el niño esté acomodado y la madre en una situación más estable, médicos y enfermeras comenzaremos a prestar apoyo emocional a los padres e información más completa sobre la enfermedad.

3º- Es importante que la información se dé y se reciba en la intimidad. Si es posible a ambos cónyuges a la vez. En el supuesto que la madre no estuviese enterada del problema, si el padre lo desea se le ofertará acompañarle para informar a la madre acerca del niño, puesto que éste carece de la información mínima para afrontar las malas noticias, por lo que no podemos esperar que sea capaz de trasladar adecuadamente la información a la madre.⁷⁷

4º- No debemos mostrar prisa, brusquedad o ausencia de interés, porque esta actitud tendría efectos negativos sobre las respuestas emocionales de los padres y sobre el apego de éstos hacia el niño. Nuestra actitud de estar allí, a su disposición, mostrándonos accesibles les demostrará que nos preocupamos por ellos y que

compartimos su dolor. Hablar, acariciar, o sostener al niño facilitará el que los padres aprendan a contactar con él.⁷⁸

5º- Nos presentaremos a la familia por nuestro nombre como los encargados de cuidar por el momento de su hijo.

6º- Hablaremos despacio, escogiendo cuidadosamente las palabras y evitando términos que pudieran parecer despectivos(p.ej.: enanismo en el caso de O.I. tipo II y III). Hablaremos del niño refiriéndonos a su nombre (si ya lo tiene) y no por su alteración.⁷⁹

7º- Si fuese necesario para su comprensión, se dibujará o nos ayudaremos de fotografías para ilustrarles mejor el defecto.⁸⁰

8º- Es importante transmitir a los padres la idea de que no se encuentran solos ante las dificultades de su hijo, que pueden contar con nosotros, procurando inspirarles confianza.

9º- Evitaremos frases como: "Podría ser mucho peor." Para los padres no es así: este es su hijo (no importa que otros tengan más problemas o defectos); incluso podría parecer que subestimamos sus sentimientos al sugerir que hacen una montaña de un granito de arena. Tampoco debemos comunicar falsas esperanzas, ni reforzar posturas de negación o fantasía-"Ya veréis como todo se arregla"-, pues generarían falsas expectativas y reforzarían las actitudes de negación y posteriormente quejas y desconfianza al sentir que le hemos ocultado la realidad.⁸¹

El siguiente paso, en la estrategia de apoyo a los padres, será el avance paulatino en la **transmisión de información sobre la enfermedad, acerca de la fisiopatología y valoración** conjunta del niño (padres- profesional sanitario), para ello:

-Les preguntaremos de vez en cuando cómo ven al niño, qué piensan de su problema, y qué problemas futuros del niño les preocupan.

-Observaremos a los padres que hagan pocas preguntas; puede ser un síntoma de mala adaptación al problema o de no haber superado las fases de conmoción y negación. En cambio, el que los padres nos abrumen con preguntas puede ser indicativo de una adaptación satisfactoria.

-Contribuiremos a un correcto conocimiento e información sobre el diagnóstico, sus implicaciones, la historia natural de la O.I., posibilidades que vuelva a ocurrir en la familia (consejo genético), cómo se va a atender el problema, la evolución previsible (posible frecuencia de fracturas y sus complicaciones), y qué repercusión familiar y social puede tener.

En este último punto debemos ayudar a los padres para que comprendan que nuestra sociedad carece de tradiciones, ritos y costumbres para apoyar a los padres cuando más lo necesitan, es decir, cuando tienen un niño con una malformación. Por ello, les señalaremos que un retraimiento de la familia y amigos más cercanos para respetar su dolor e intimidad es una respuesta lógica, que no es causado por desprecio o indiferencia al problema, y que deben ser

ellos quienes inicien la aproximación y no dejen pasar mucho tiempo para integrar a su hijo en su núcleo familiar y social.⁸²

Los **resultados** esperados ante este diagnóstico implicarán la consecución de:

- Nuevos sentimientos de adaptación y afrontamiento del problema, manifestado por la evidencia de un aumento en las conductas de unión, tales como abrazar al niño, sonreír, hablarle y buscar contacto con la mirada.
- Iniciar un papel activo en el cuidado del niño.
- Demostrar control en la toma de decisiones referentes a su hijo.
- Empezar a expresar verbalmente sentimientos positivos del niño.⁸³

B. PLANIFICACIÓN DE CUIDADOS FÍSICOS Y PSICOLÓGICOS

En la planificación de cuidados no hay que olvidar integrar a los padres, de forma paulatina, ya que ellos van a ser los cuidadores principales. Los profesionales de enfermería debemos estar muy atentos para detectar cuándo brota el inicio de adaptación o comienzo de la identificación del niño, introduciendo progresivamente el contacto y los cuidados, sin adoptar posturas impositivas o coactivas que puedan producir una interferencia en las fases de adaptación a la realidad de las circunstancias y con ello un retraso en el proceso de aprendizaje para el adecuado manejo de estos pequeños.⁸⁴

Para iniciar este apartado, se identificarán cuáles son los principales problemas y necesidades alteradas que se manifiestan en el

niño con O.I. y las pautas de intervención preventivas o curativas a seguir.

Los problemas físicos más importantes en la **valoración** de un niño afectado de O.I. son: la fragilidad ósea unida a osteoporosis, importantes deformidades esqueléticas, debilidad muscular y laxitud ligamentosa.

Ello pondrá de manifiesto en primer lugar una alteración en *la necesidad de moverse y de adoptar una postura adecuada* (V.Henderson). Por consiguiente el patrón de respuesta humano alterado en este caso es el del MOVIMIENTO (patrón 6), que implicaría la actividad del individuo. Los **diagnósticos de enfermería** a considerar como prioritarios y sin menoscabo de ir añadiendo a lo largo del trabajo todos aquellos que se consideren, físicos o psicológicos, secundarios a estas alteraciones, serían los siguientes (NANDA,1990):

6.1.1.1 Déficit de la movilidad física.

6.1.1.3 Posible intolerancia a la actividad.

6.3.1.1 Déficit de las actividades recreativas.

6.4.2 Alteraciones del mantenimiento de la salud.

6.5.2 Déficit del autocuidado, dificultad para la higiene personal.

6.5.3 Déficit del autocuidado, dificultad para vestirse y acicalarse.

6.6 Alteraciones del crecimiento y desarrollo.⁸⁵

El enunciado de todos estos diagnósticos va a estar **relacionado con** la *fragilidad osea, deformidades esqueléticas importantes, debilidad muscular, gran laxitud ligamentosa y manifestado por huesos que se rompen al mínimo traumatismo, dolor, limitaciones de la función motora, de la fuerza y control muscular, necesidad de escayolas, intervenciones quirúrgicas, aparatos ortopédicos, y largas estancias en hospitales.*

Atendiendo a estos diagnósticos, fundamentados principalmente en la movilidad, se plantearán los siguientes **objetivos**:

1º- Prevenir la aparición de fracturas potencialmente evitables al intentar ayudar o suplir las necesidades alteradas que presentan estos niños.

2º- Reforzar y restaurar la función motora a través de diversas estrategias y pautas de movilización.

3º- Prevenir las alteraciones del crecimiento y desarrollo.

Las **actividades** irían orientadas en consecuencia, al cumplimiento de los objetivos planteados:

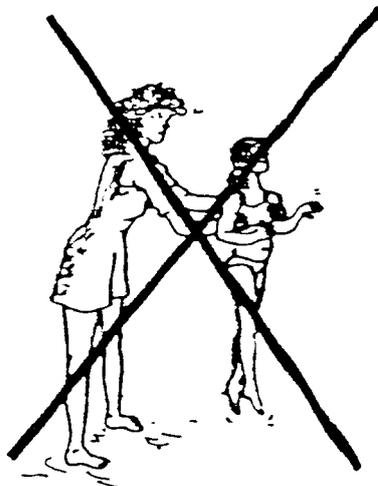
1º) PREVENCIÓN DE FRACTURAS

- ¿Qué se hará para **prevenir posibles fracturas en estos niños ante un alto riesgo de lesión (NANDA, 1.6.1)** relacionado con la forma de cogerlo, manejarlo, vestirlo, asearlo e incluso jugar con él?.

MANEJO DEL NIÑO. Necesidad de aprendizaje y de conocer y evitar peligros.

- El niño, **nunca deberá ser cogido por las axilas, o por el torax**, se podrían provocar luxaciones o fracturas a nivel de la parrilla costal, (con gravísimas consecuencias), clavicular, o de la articulación húmero-escapular. Para cogerlo de forma correcta, si el niño está acostado se colocará mano y antebrazo derechos debajo de las nalgas y con mano y antebrazo izquierdos (diestros) se sujetará la cabeza, región cervical y brazos del niño en bloque. Para levantarlo se hará un movimiento de impulso firme pero suave.

Si estuviese sentado, se introducirá mano y antebrazo derecho entre las piernas del niño por delante hasta la zona sacro-coxigea y con mano y antebrazo izdo se sujetará la cabeza y columna cervico-dorsal. El movimiento de impulso será firme y suave.⁸⁶



ADAPTACIONES EN EL VESTIR/DESVESTIR.

Necesidad de usar prendas de vestir adecuadas

La colocación correcta del pañal, va a ser muy importante para evitar fracturas a nivel de pelvis y extremidades inferiores. NUNCA se deben levantar las caderas del niño cuando está tumbado en el vestidor, cogiéndolo por los pies, como se hace en un niño sin O.I..

Para ello se tendrá que introducir la mano izquierda por debajo de la región sacra, levantando en bloque y con un ángulo menor de 45° las nalgas del niño y con la mano derecha se introducirá con cuidado el pañal (diestros).⁸⁷

Cualquier maniobra llevada a cabo en estos niños deberá ser realizada sobre planos acolchados y antideslizantes, que eviten daño ante un mínimo golpe. El vestidor además del almohadillado que ya lleva si está homologado, se reforzará con una funda doblemente acolchada, igual se realizará con la silla de paseo, la trona, parque y cuna en los que además, habrá que añadir chichoneras de goma-espuma de unos 10 cms de espesor.

El vestido es otro de los temas a tratar, debemos preocuparnos por su ropa, que le debe permitir una amplitud y libertad de movimientos, debe ser cómoda tanto para el niño como para quien tiene que vestirle o ayudarle. Hay que evitar prendas ajustadas que les compriman, de seda que favorezcan el deslizamiento, de tejidos excesivamente sintéticos y que se arrugan con facilidad que puedan provocar heridas o irritaciones en una piel que como ya ha sido visto

en las características de estos niños, es mucho más frágil y fina de lo normal.

El móvil al adaptar las prendas en estos niños ha de ser la comodidad y la ayuda para la consecución de autonomía. En este sentido la adaptación más frecuente a realizar, es la de facilitar el **abrochar/desabrochar** cualquier tipo de prenda, para ello se utilizarán botones automáticos, ojales grandes, cierres con "velcro", cremalleras. Los puños y cuellos deberán tener elasticidad, ya que de este modo ceden en la tarea de vestir/desvestir y se puede incluso meter otra mano para auxiliar a un brazo atascado y doblado, que si se fuerza, podría ser causa inmediata de fractura en una O.I.⁸⁸

Si el niño iniciara **el gateo o la reptación**, además de alfombrar los suelos y retirar todos los objetos que pudieran impedir su paso y ocasionar colisiones, por consiguiente daño y fracturas, es interesante reforzar con coderas y rodilleras doblemente almohadilladas las prendas, ya que se amortiguarían los golpes producidos por movimientos incontrolados. La cabeza se debe proteger con un casco adaptado por un ortopeda en caso necesario.

Si iniciase **la deambulaci3n**, y precisa ayuda de bastoncitos deberiamos adem1s de todo lo anterior poner unos refuerzos o parches en las zonas de roce y presi3n de los mismos para evitar lesiones, las camisas conviene que sean largas para que no se les salgan al andar, en los pantalones y faldas se debe controlar la longitud para no entorpecer la marcha o engancharse y caerse.

Ante una inmovilización por una escayola u algún otro aparato ortopédico se debe advertir que hay que comenzar a poner la ropa por el lado más afectado y al desvestir al contrario, por el lado más útil.

El calzado debe ser fácilmente manipulable, es mejor elegir zapatos con cierre de velcro, hebillas fáciles, que podamos ampliarlos para introducirlos en los pies sin tener que hacer maniobras bruscas.

Al principio durante los primeros 8-9 meses de vida, deberán ser como para cualquier niño, de materiales muy blandos, posteriormente se introducirán los zapatos de gateo, ya que aunque el niño en principio no pueda gatear, el peso de la suela, al levantar las piernas le servirá de rehabilitación para incrementar la fuerza muscular.

En el caso de inicio de deambulación, se utilizarían zapatos de primeros pasos, que tuviesen suela dura pero flexible que facilite la estabilidad y asiento del pie. Se incorporará un refuerzo acolchado a nivel de los tobillos.

Si se sabe que el niño no va a poder caminar, hay que buscar siempre el equilibrio entre la corrección en el calzado y la comodidad. No se le debe entonces, martirizar con botas ortopédicas, por el hecho de tener una minusvalía. Solo se le pondrán si fuesen necesarias como hemos visto antes, con fines rehabilitadores.

Finalmente, y siguiendo todo lo aconsejado anteriormente, se expresarán las claves del éxito para facilitar el vestir/desvestir en estos niños:

Si alcanzase un grado propio de autonomía en esta tarea alrededor de los 5-6 años será necesario:

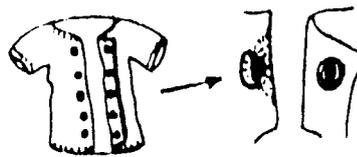
- Paciencia.
- Constancia (cada día se ha de vestir).
- Adaptar la ropa.
- Ponerle puntos de sujeción cercanos.
- Sugerirle trucos para facilitar la tarea.
- Algunas ayudas técnicas prácticas.

Si no alcanzase esta autonomía, se aconseja:

- Relajar al niño y al cuidador (evitar prisas).
- Preguntarle siempre cómo es la mejor manera de ayudarlo y cuidar de no hacerle daño.
- Evitar que sea siempre la misma persona quien le vista (interesa que varios miembros de la familia y escuela lo sepan hacer).
- Dejar que el niño colabore y que termine de ponerse las prendas él solo.⁸⁹

ILUSTRACIONES SOBRE ADAPTACIONES EN EL VESTIDO

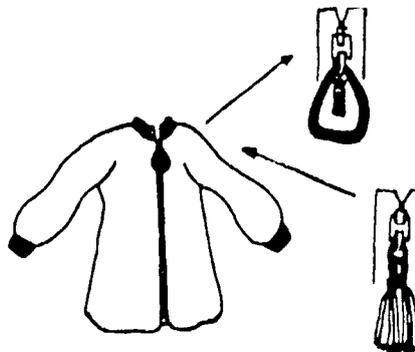
Broches de presión o automáticos.



Ojales grandes.



Cierres con "velcro". Cremalleras con borlones o argollas.



Ilustraciones: Tomadas de: Gallardo Jauregui M.V. y Salvador López M.L. Discapacidad Motórica. Aspectos Psicoevolutivos y educativos

ADAPTACIONES EN EL BAÑO. Necesidad de higiene y protección de la piel.

El efecto del baño sobre la salud abarca tanto el campo fisiológico como psicológico. Para el niño constituye una actividad placentera, con la que experimenta diversas sensaciones en todo su cuerpo y que, en consecuencia, provoca bienestar y favorece en gran medida la seguridad en sí mismo y la autoestima.⁹⁰ Ello hará que a pesar de las dificultades y precauciones que se deban tener con un niño afectado de O.I. no le debamos privar de este beneficio, si bien, se tendrán en cuenta algunas consideraciones:

-El baño deberá ser por la mañana o antes de acostarse por la noche para evitar vestirlos y desvestirlos innecesariamente.

-La bañera deberá ser de plástico blando y rugoso que impida todo tipo de deslizamientos, con los que el niño se pudiese hacer daño. Si se dispone de una bañera normal, se puede utilizar un colchón de plástico que flote, con la precaución de no inflarlo mucho, tiene la ventaja de que no se nos hunde el niño y trabajamos más a nivel del agua.

-Para un niño de 5-6 años con cierta autonomía, sustituiremos el baño por la ducha, que debe ser siempre de mando (duchas de teléfono), se debe evitar el plato de ducha y sustituirlo por suelo antideslizante con un sumidero con declive para evitar que el agua salga fuera del baño y se pudiese resbalar.

-Los espacios deberán ser amplios, que eviten tropiezos y con puntos de sujeción y agarradores a distintos niveles. Cabe

disponer de una silla de plástico para que el niño se siente y desde esta postura realice su aseo personal evitando así los peligros de una mala equilibración y una posible caída.⁹¹

-La importancia de mantener la piel íntegra y limpia reside además en que constituirá la primera línea de defensa del organismo contra las infecciones y lesiones.

EL JUEGO. Necesidad de ocio.

El juego, va a tener muchas y múltiples ventajas en el desarrollo psíquico, motor y desde luego rehabilitador del niño afectado de O.I..

Se debe comprender, que la base primordial para que un niño realice tareas rehabilitadoras no es imponerle una obligación, ya que él es muy pequeño para entender la importancia de éstas, por tanto todo lo que realicemos debe ser "un juego" para él. De esta forma no se cansará ni aburrirá y se contribuye según Musselwhite⁹² a mejorar áreas principales como:

- Motricidad general y de precisión.
- Desarrollo de destrezas y habilidades.
- Sociabilidad.
- Autoayuda.
- Cognición.
- Comunicación.
- Reducción de conductas indeseables.⁹³

En el niño con O.I. que además del déficit de movilidad, tiene el peligro de lesionarse, resultará imprescindible **adaptar tanto los juguetes como los juegos** a sus necesidades alteradas. Los muñecos, pelotas, sonajeros, tentetiosos con ventosas.... deben ser de materiales blandos y muy ligeros que eviten que si el niño se golpea pueda lesionarse; se ubicarán de forma accesible relativa, de forma que él tenga que realizar un pequeño esfuerzo con carácter rehabilitador, al intentar obtener, movilizar o hacer sonar el juguete con el pie, brazo,

mano,..., consiguiendo así una forma de trabajar activamente la direccionalidad del miembro seleccionado; en caso de no poder conseguirlo se lo pondremos más fácil para que no se sienta frustrado, si bien se procurará no dárselo directamente.

Los móviles, colgados en el techo de colores vivos y con **música suave**(recordemos la posibilidad de desarrollo de sordera, una música estridente podría dañar los huesecillos del oído), obligarán al niño a mirar hacia arriba, con lo que se logrará trabajar la direccionalidad de la mirada, y fortalecer la musculatura del cuello, para facilitar el control de la cabeza.

Las muñequeras con cascabeles o sonajeros incorporados, es otro artilugio ideado en estos niños para fomentar el movimiento manual o de los pies, ya que él capta rápidamente que es el artífice de esos sonidos y reproduce con más frecuencia los movimientos deseados que nos servirán nuevamente de tratamiento rehabilitador.

Los juguetes eléctricos teledirigidos, alrededor de los 3-4 años, no solo resultarán de gran utilidad para trabajar la voluntariedad y el movimiento, sino que podremos comprobar si capta la relación causa-efecto entre el conmutador (que él acciona) y el juguete (que se mueve).

2º) REFORZAR Y RESTAURAR LA FUNCIÓN MOTORA

En primer se señalarán algunas pautas de MOVILIZACIÓN GENERALES en cualquier paciente, imprescindibles conocer, para llevar a buen término el logro de nuestro segundo objetivo:

1º- Hay 3 tipos de movilización: pasiva, activa y funcional.

Pasiva: La enfermera mueve los músculos y articulaciones del niño.

Activa: El niño utiliza activamente sus músculos y articulaciones tumbado o sentado.

Funcional: El niño realiza por si solo la actividad necesaria, es decir puede caminar, correr, y así robustece sus músculos y articulaciones.

2º- Nunca se debe hacer movilización pasiva si el niño puede hacerla activamente.

3º- Una vez que el niño pueda hacer movilización activa, progresar a la actividad funcional.

4º- Durante la movilización, las piernas y brazos del niño se deben mover suavemente, dentro de los límites de su tolerancia al

dolor; se realizarán movimientos lentos, para dar tiempo a que se relajen los músculos.

5º- Siempre se debe sostener la extremidad por encima y por debajo de la articulación.

6º- La movilización debe ser diaria durante el baño, en la cama, 3 ó 4 veces al día, y se debe incorporar a las actividades de la vida diaria (vestir, jugar, pasear...)⁹⁴

Una vez conocidos los principios fundamentales de movilización, pasaremos a aplicarlos en el niño con O.I. (a través del juego, deporte y diferentes ejercicios rehabilitadores). Se sabe y está ampliamente demostrado que la movilidad en estos enfermos mejora considerablemente los síntomas de su patología, lejos de pensar en las antiguas inmovilizaciones como medio absurdo, para evitar fracturas y aumentar eso sí, de forma inconsciente la osteoporosis, disminuir la densidad ósea y masa muscular y con ello paradójicamente provocar el efecto indeseable de aumento de fracturas, unidas a una difícil calidad de vida en estos niños continuamente escayolados.

De forma ilustrativa comentaré una experiencia actual, acerca de una fractura de fémur en un niño con O.I. de 22 meses, en la que solamente se mantuvo la escayola durante 10 días con el fin de comenzar la movilización de la forma más precoz posible. El niño, al mes de la fractura comenzaba a gatear y a incorporarse en pie (daba sus primeros pasos antes de la fractura). Estas fracturas hace unos años se inmovilizaban durante casi 2 meses, algo que como podemos comprobar en este caso, hubiese sido innecesario y perjudicial.

ESTRATEGIAS DE MOVILIZACIÓN:

EL EJERCICIO Ó DEPORTE constituirá una de las principales estrategias de movilización a incorporar en el cuidado que de los niños afectados de O.I., que tienen una capacidad motriz y movilidad reducida. Les permitirá la posibilidad de mantener y mejorar sus funciones, activar recursos y estimular la habilitación de nuevas capacidades. Se observarán efectos beneficiosos a tres niveles:

Físico: en la musculatura, huesos, aparato respiratorio (muchos de los niños con O.I. tienen importantes deformidades y fragilidad en la caja torácica -tórax en barril- con costillas arrosariadas), sistema nervioso, sistema metabólico y cardiovascular.

Psicomotor: potenciando habilidades y evitando el aumento de las deformidades.

Psicosocial: mejorará las relaciones sociales, aumenta la autoestima, mejora de la imagen corporal y la confianza en sus potencialidades.⁹⁵

Además del ejercicio que se realice en forma de juego como ya se ha visto anteriormente (pelotas de trapo pequeñas para lanzar, balones de playa poco hinchados que permitan el apoyo del niño y una ligera incorporación con cambio de posición, cascabeles, móviles). En los primeros meses de vida realizaremos gimnasia

pasiva, movilizando con cuidado las extremidades superiores e inferiores, y siguiendo correctamente todas las pautas de movilización.

Con el niño en decúbito supino apoyaremos nuestras palmas de las manos sobre las plantas de sus pies, con la intención de realizar fuerzas de empuje que aumenten su resistencia y tono muscular.

Se proporcionarán reptadores, andadores y se fabricarán medios propicios que faciliten el movimiento y la posición deambulatoria como :

- una plancha de goma-espuma a modo de colchón con cubos superpuestos del mismo material, para que el niño se apoye en ellos y pueda subirse y bajarse (maniobra de incorporación) sin ningún peligro.

- una escalera de goma- espuma, con escalones anchos y con muy poco desnivel para que suba y baje a gatas.

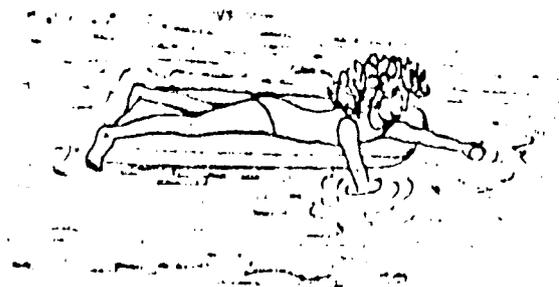
Todas estas actividades con carga (intentar caminar, gatear, incorporarse, subir escaleras...) van a mejorar la masa ósea directamente, (evitando el avance de la osteoporosis) refuerzan la masa muscular y amplían la capacidad respiratoria y cardiovascular, sin embargo los ejercicios más adecuados y completos a incorporar en la rehabilitación de estos niños serán **los acuáticos** (bien en piscinas de aguas normales de ciudad o bien en las mineromedicinales, generalmente balnearios). Con el ejercicio en el agua:

- Mejora el dolor y el espasmo muscular.
- Favorece la relajación.
- Mantiene o incrementa la amplitud de los movimientos articulares.
- Reeduca los músculos paralizados.
- Fortalece los músculos débiles y desarrolla su potencia y resistencia.
- Favorece el andar y otras actividades funcionales y recreacionales.
- Mejora la circulación y así el estado trófico de la piel.
- Aumenta la moral, el ánimo y la confianza del niño.⁹⁶

Las tablas flotadoras para aprender a nadar son ideales para fortalecer los músculos de la cadera, usados fundamentalmente para caminar.

En los casos severos en los que existe una limitación en la extensión del cuello, no se podrán realizar los estilos de braza y "crawl". En estos casos se recomendará el estilo de espalda.

La natación va a ser además el medio ideal para que el niño adquiera una mayor autonomía e integración social, al acortarse las distancias entre "las capacidades y las discapacidades".



1. Plancha flotadora.



2. Flotadores cuello.

OTROS EJERCICIOS, como la utilización de un triciclo estático, en niños más mayores, será útil en miembros inferiores, siempre que se pueda mantener el equilibrio sentado y se llegue a los pedales.

Los juegos de bolos, el tenis de banco, tiro a diana..... servirán para fortalecer la musculatura de los miembros superiores.

No debemos de olvidar que al hacer cualquier ejercicio, se debe poner especial énfasis en la normoalineación de la columna vertebral, ya que una de los problemas más graves y progresivos en esta enfermedad es la **escoliosis**, de forma que cualquier actividad que se realice debe conllevar la prevención de deformidades raquídeas, incluyendo ejercicios (normalmente isométricos) de fortalecimiento específico de los músculos extensores de la columna, que permitan mantener una adecuada estática del raquis.

Los ejercicios se realizarán siempre en el sentido antiálgico, partiendo de la posición corregida y en el sentido de la corrección, por lo que la localización del ejercicio deberá ser muy precisa, conociendo que toda modificación de una curva repercutirá sobre el resto de las curvas vertebrales, haciéndose necesaria una reequilibración postural general. Como máxima fundamental se constatará que:

UN EJERCICIO NUNCA DEBE PROVOCAR DOLOR

Algunos consejos preventivos sobre **posturas correctoras** :

1- Para dormir, es preferible que el niño tenga una superficie dura, se puede colocar una almohada debajo de las rodillas, a fin de mantener plana la parte inferior de la espalda y evitar la tensión en la misma.

2- A la hora de permanecer sentados largo tiempo, lo mejor es evitar que el niño esté con los hombros caídos, debe estar con la cabeza levantada y la espalda erguida. Con ello se logrará que sus músculos se acostumbren a mantener una postura correcta.⁹⁷

3º)PREVENIR ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO Y DESARROLLO PSICOMOTOR.

Entre los diagnósticos de enfermería que enunciábamos al inicio de este capítulo establecíamos uno : *las alteraciones del crecimiento y desarrollo (NANDA, 6.6)* relacionado con los factores fisiopatológicos inherentes de afectación musculo-esquelética propios de la O.I.

Ello como es obvio, marcará las características principales que van a definir este diagnóstico, ya que el niño tendrá :

1º- una alteración del crecimiento físico, pondero-estatural.

2º- una incapacidad o dificultad para desarrollar habilidades típicas de su grupo de edad (motoras, personales, sociales, lenguaje/cognición).

Pero no solo se podrá relacionar este diagnóstico con estos factores fisiopatológicos, aparecerán otros concurrentes o de riesgo como los relacionados con:

- el **tratamiento**, tratamientos dolorosos, tracciones o escayolas, intervenciones quirúrgicas...

-la **situación**, ambiental o personal, referidos a la hospitalización o cambio en el entorno habitual, ansiedad de los padres....

- la **maduración** del niño, por falta de estimulación debido a la restricción de actividad, cambios en el entorno, miedo al dolor, inmovilidad y a procedimientos extraños así como a trastornos de la imagen corporal.

Todos estos factores requerirán una valoración y posterior intervención.

El profesional de enfermería debe apoyar a la familia cuando el niño aún no tiene autonomía, estableciendo diferentes **tareas de desarrollo** que se llevarán a cabo tanto en el entorno familiar como sanitario: A continuación enumeraré algunas de las que considero más importantes, clasificándolas en función de la edad del niño.

EL NIÑO CON O.I. DE 0-2 AÑOS

- Animar a los padres a que participen en los cuidados.
- Enseñar a los padres información orientativa.
- Que le proporcionen estimulación continuada mientras esté inmovilizado.
- Enseñar que los padres no teman "malcriar" a su hijo con demasiadas atenciones.

A medida que el niño va adquiriendo autonomía y cierto entendimiento, dentro de sus limitaciones, será importante:

EL NIÑO CON O.I. DE 2-4 AÑOS:

EN SU ENTORNO:

- Proporcionar compañeros al niño.
- Permitirle las expresiones de miedo, dolor, molestias.
- Reprimirle cuando sea necesario.

EN EL ENTORNO SANITARIO:

- Alabar siempre al niño por su colaboración: al estarse quieto, al sujetar un esparadrapo.
- Decirle la verdad sobre el procedimiento que se le vaya a realizar.
- Darle la posibilidad de elegir cuando sea posible.
- Hacer que los padres estén presentes en los procedimientos cuando se pueda.
- Profundizar con el niño en sus fantasías sobre la situación:
Utilizar el juego terapéutico. Permitir jugar al niño con un equipo sencillo (fonendo, jeringuilla...).
- Explicar el procedimiento inmediatamente antes si es corto (inyección) y dos horas antes si es más largo o invasivo (Rx, inserción intravenosa).
- Seguir las rutinas de casa cuando sea posible.

EL NIÑO CON O.I. DE 4-6 AÑOS

- Además de todo lo anterior:
- Se debe fomentar el autocuidado.

- Reforzar la realidad de la imagen corporal.
- Proporcionar la estimulación de los compañeros.
- Limitar las restricciones físicas.
- Animar al niño a que haga preguntas.

EL NIÑO CON O.I. DE 6-11 AÑOS

- Todo lo anterior.
- Fomentar los contactos con la familia y los compañeros (visitas, llamadas telefónicas, etc.)
- Ser directo al explicar los procedimientos a realizar (parte del cuerpo afectada, nombres anatómicos, dibujos etc.) paso a paso y sus efectos en el cuerpo.
- Asegurarle que se le aprecia.
- Fomentar la continuación del trabajo del colegio y las actividades si su situación lo permite (es decir, los deberes, el contacto con los compañeros de clase).
- Animarle a que siga con sus aficiones e intereses.

EL NIÑO CON O.I. DE 11-15 AÑOS

- Respetar su intimidad.
- Aceptar la expresión de sus sentimientos.
- Dirigir al niño las discusiones sobre los cuidados y su situación.
- Preguntarle su opinión e incluirla en las decisiones.

- Ser flexible con las rutinas, explicar todos los procedimientos/tratamientos.
- Animarle a que continúe la relación con sus compañeros.
- Escucharle activamente.
- Identificar las consecuencias de la enfermedad en la imagen corporal, en el funcionamiento futuro.
- Corregir las ideas equivocadas⁹⁸.

Dentro de los cuidados físicos en el niño portador de O.I., no podemos olvidar incluir otro importante apartado que va a influir de manera decisiva en el desarrollo físico de nuestros pequeños pacientes. **Es la alimentación**, de la que nos ocuparemos en las siguientes líneas, atendiendo además a todo lo que de ella se deriva como son los problemas gastrointestinales y de alteración ponderal.

LA ALIMENTACIÓN

La adopción de unos hábitos alimenticios correctos ayudará a mejorar problemas óseos, evitar empeoramientos y prevenir posibles patologías que potencialmente pueden acompañar a esta enfermedad como: *el estreñimiento (1.3.1.1. NANDA)*, flatulencia, reflujo gastroesofágico, hernia de hiato, tendencia al sobrepeso (*Alteraciones de la nutrición: posibilidad de que supere las necesidades corporales 1.1.2.3 NANDA*) y los problemas circulatorios.

El **objetivo** general que se planteará en este caso irá encaminado a:

- Enseñar hábitos dietéticos adecuados con la intención de paliar la aparición de los problemas potenciales previsibles en la O.I.

Ante los PROBLEMAS GASTROINTESTINALES que son frecuentes debido al consumo de algunos medicamentos (antiinflamatorios) que pueden agredir el aparato digestivo ocasionando hemorragias digestivas, úlceras..., a la propia constitución anatómica (escoliosis) que favorece la aparición de hernias de hiato, unido a la situación de inmovilidad dará lugar a reflujo gastroesofágico, tránsito intestinal lento, estreñimiento y flatulencia que a su vez agravará los problemas de insuficiencia respiratoria también presentes en estos pacientes.

¿ Qué actitudes se deben aconsejar? (**actividades**):

-Potenciar el consumo de fibra y agua, para estimular el peristaltismo intestinal y promover una consistencia adecuada de las heces, que evite la realización de esfuerzos.

-Aumentar el aporte de calcio, proteínas, fósforo y vitaminas A y C.

-Comer despacio, masticar correctamente los alimentos y evitar comidas copiosas.

-Ingerir las legumbres trituradas y evitar las bebidas carbonatadas.

-Realizar ejercicios abdominales activos o pasivos, ya que la contracción voluntaria de los músculos de la pared abdominal ayuda a la expulsión de las heces.

Ante los PROBLEMAS DE SOBREPESO :

-Disminuir el consumo de grasas y azúcares simples.

-Aumentar el consumo de hidratos de carbono y de proteínas.

-Repartir los alimentos en varias comidas a lo largo del día.

-No picar entre comidas.

-Tomar abundante agua.

-Hacer todo el ejercicio posible.

Todas estas actividades, prevendrán de forma indirecta la posibilidad de aparición de posibles PROBLEMAS CIRCULATORIOS, a los que los pacientes con O.I. son especialmente propensos, por su factor asociado de sedentarismo así como la influencia de la alteración del colágeno en la constitución de sus vasos sanguíneos.⁹⁹

Si conseguimos llevar a cabo todas y cada una de las diferentes intervenciones propuestas en los diferentes campos de actuación, se

podrá probablemente demostrar, como resultados positivos, un aumento de las conductas adecuadas y sanas que repercutirán directamente en un mejor desarrollo físico, psíquico y social del niño con O.I.

C. ADIESTRAMIENTO DE HABILIDADES Y NORMAS DE CONDUCTA PARA UNA ÓPTIMA SOCIALIZACIÓN.

Se trata del último apartado del que trataré en el plan de cuidados, eso sí de una forma general y básica ya que en clara justicia opino, que deberán ser profesionales especializados (psicólogos, pedagogos, sociólogos....) los que se traten en profundidad este punto.

Una de las iniciativas prioritarias será que el niño adquiera conocimientos necesarios para poder mantener unas relaciones aceptables dentro del contexto en el que se va a desarrollar su vida, apoyando con éstos su proceso de socialización, que, como ya se sabe, en esta época tendrá como pilares básicos la familia, la escuela y los amigos. Así, se hará comprender al niño la importancia de comportarse de forma **asertiva**, es decir de forma sincera, positiva,

justa, considerada, directa y constructiva, reconociendo sus necesidades, sentimientos y derechos e intentando lograr intensificar todas sus relaciones, eliminando los comportamientos pasivos o agresivos, que pudieran derivarse de las propias limitaciones que acompañan a su enfermedad.¹⁰⁰

Ante períodos de hospitalización largos y frecuentes, característica propia de los niños afectados de O.I. se planteará la necesidad de **continuidad** del aprendizaje de todo tipo de habilidades.

Para ello enfermería tendrá gran importancia al **colaborar** en la instauración de programas, enseñanzas, aprendizajes y recreo dentro del contexto Hospitalario y de Atención Primaria, que desde luego motiven positivamente, representen un incentivo para el niño con O.I. además de fundamentar nuestro papel en algo que considero prioritario como estrategia empleada que va a ser el " refuerzo positivo del propio esfuerzo realizado por ellos".

La metodología a utilizar la basaremos en.

1. Proporcionar un ambiente para los niños donde puedan hallar juegos y actividades que les interesen, les ayuden a olvidar su soledad y a transformar la pasividad del paciente en la actividad de un niño en desarrollo.

2. Que el niño tenga la posibilidad de establecer relaciones con otros niños y adultos, además de ayudarlo a superar temores sobre su enfermedad y posible cirugía.

3. Contribuir a que los niños en edad escolar continúen con sus tareas educativas.

4. Dar al niño posibilidades de expresión lúdica y motivarle con estímulos que no impidan su normal desarrollo.

Se deberá tener en cuenta que, aunque estos niños padezcan deficiencias motoras, el aspecto motor va a ser uno más entre los madurativos, y no se debe pretender y seguir una secuencia evolutivo-madurativa inflexible, de manera que la consecución de un objetivo no tendrá por qué suponer la adquisición de los anteriores, ni por qué precisar el aprendizaje de todos ellos. Se tratará por tanto de detectar las necesidades de estos niños con el fin de adecuar los programas de adiestramiento a las mismas, frente a los condicionantes de los problemas que presenten.¹⁰¹

CONCLUSIONES.

Una vez revisada la bibliografía a la que he logrado tener acceso sobre el conocimiento, tratamiento y manejo terapéutico de la Osteogénesis Imperfecta, he podido llegar a las siguientes conclusiones:

1°- La O.I. es una enfermedad debida a una alteración del colágeno tipo I, de origen genético, que se transmite mediante diferentes patrones de herencia o aparece por mutación, pudiéndose presentar grados variables de expresión fenotípica.

2°- No existe la posibilidad de un consejo genético eficaz y el diagnóstico prenatal que se puede llevar a cabo, se basa principalmente en técnicas de imagen: radiología y ultrasonografía.

3°- Los datos clínicos más marcados de la O.I. son la existencia de fragilidad ósea por una osteoporosis marcada,

deformidades, escleróticas azules, sordera y en algunos casos alteraciones en dientes, articulaciones y otras estructuras.

4º - No existe un tratamiento farmacológico eficaz, pero si paliativo de síntomas, como son los bifosfonatos y la GH. Las técnicas quirúrgicas se basan en los enclavamientos medulares con clavos telescópicos y agujas, que permiten el alineamiento óseo, disminuyen las fracturas y deformidades, alargan extremidades y favorecen en algunos casos la posibilidad de deambulación.

5º- La fisioterapia, el uso de ortesis y otras ayudas físicas constituirán un pilar básico y complementario en el tratamiento de la O.I.

6º- La elaboración e implantación de un plan de cuidados, resultará especialmente importante para unificar criterios y prestar una atención integral al mismo tiempo que individualizada que permita:

- Predecir los cuidados que requiere el niño con O.I.
- Asegurar la calidad de esos cuidados prestados por los profesionales de enfermería.
- Detectar problemas o complicaciones, aplicando entonces las acciones correctoras pertinentes siempre que sea posible.
- Aumentar el vínculo y satisfacción de los padres al poder participar activamente de los cuidados de su hijo.
- Mejorar la motivación profesional del personal de enfermería.

***ICONOGRAFÍA Y
LEYENDA***

FIGURA: Toulouse-Lautrec (1864-1901). Enfermo de O.I. obligado desde su infancia a hacer curas en distintos balnearios por su débil salud. Figura de mermada estatura, con un tronco normalmente desarrollado pero con piernas excesivamente cortas, como consecuencia de la propia enfermedad y de las fracturas frecuentes, causadas por la flojedad de sus huesos. *(Tomado de: Voces de cristal. Boletín informativo de AHUCE 1998; 2: 20).*

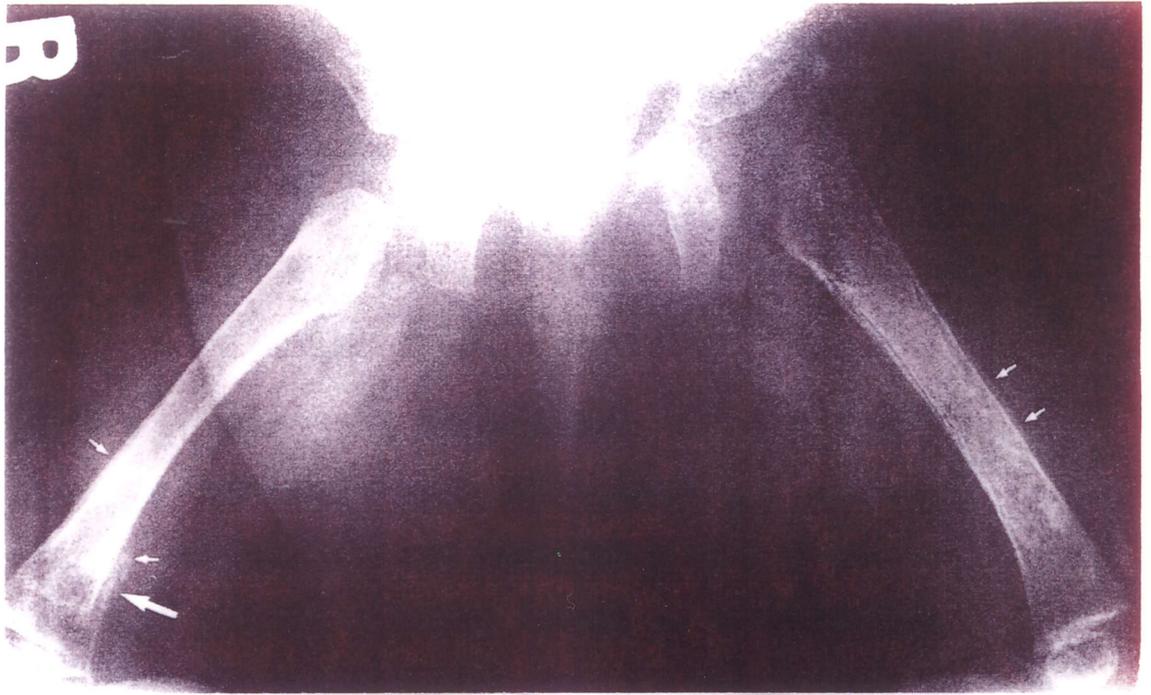


Osteogénesis Imperfecta: **A)** Cráneo con huesos wormianos. Presenta amplios espacios membranosos vacíos entre los huesos de la bóveda, con múltiples huesos wormianos en el seno de los huesos occipital, parietal y temporal. **B)** Radiografía de la extremidad inferior en el momento de nacer. **C)** Radiografía de las extremidades inferiores a la edad de 5 años: Se aprecian en esta última Rx importantes deformidades en fémures y tibias, osteoporosis marcada, disminución de la densidad osea y callos de fractura. (Tomado de: Nelson, W.E. y cols. *Huesos y Articulaciones. Trastornos Esqueléticos*. Barcelona. Salvat: 1980; II;22:1549).

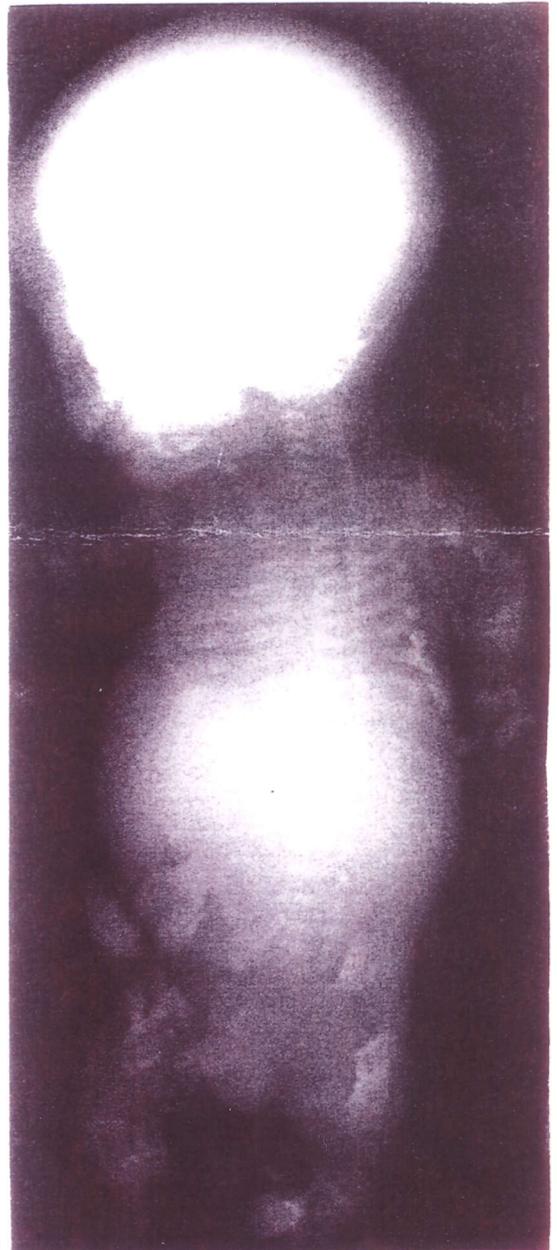


FIGURA A: Osteogénesis Imperfecta tipo II B, en un feto muerto. La radiografía antero-posterior muestra, osteopenia severa de todo el esqueleto con acortamiento. Ensanchamiento y deformidades de huesos largos y costillas finas y arrosariadas. (Tomado de Ablin D.S. y cols. *Differentiation of child abuse from O.I Roentgenol* 1990; 154: 1038).

FIGURA B: Niña de 4 meses con O.I. tipo I. La radiografía antero-posterior de pelvis y fémures muestra una fractura transversa en la parte distal del fémur derecho. Una subluxación superolateral de la cadera izquierda debido a una laxitud ligamentosa. Severa osteopenia, con una fina corteza osea, pero sin deformidad. (Tomado de Ablin D. S. y cols. *Differentiation of child abuse from O.I. Am J Roentgenol* 1990; 154:1037).



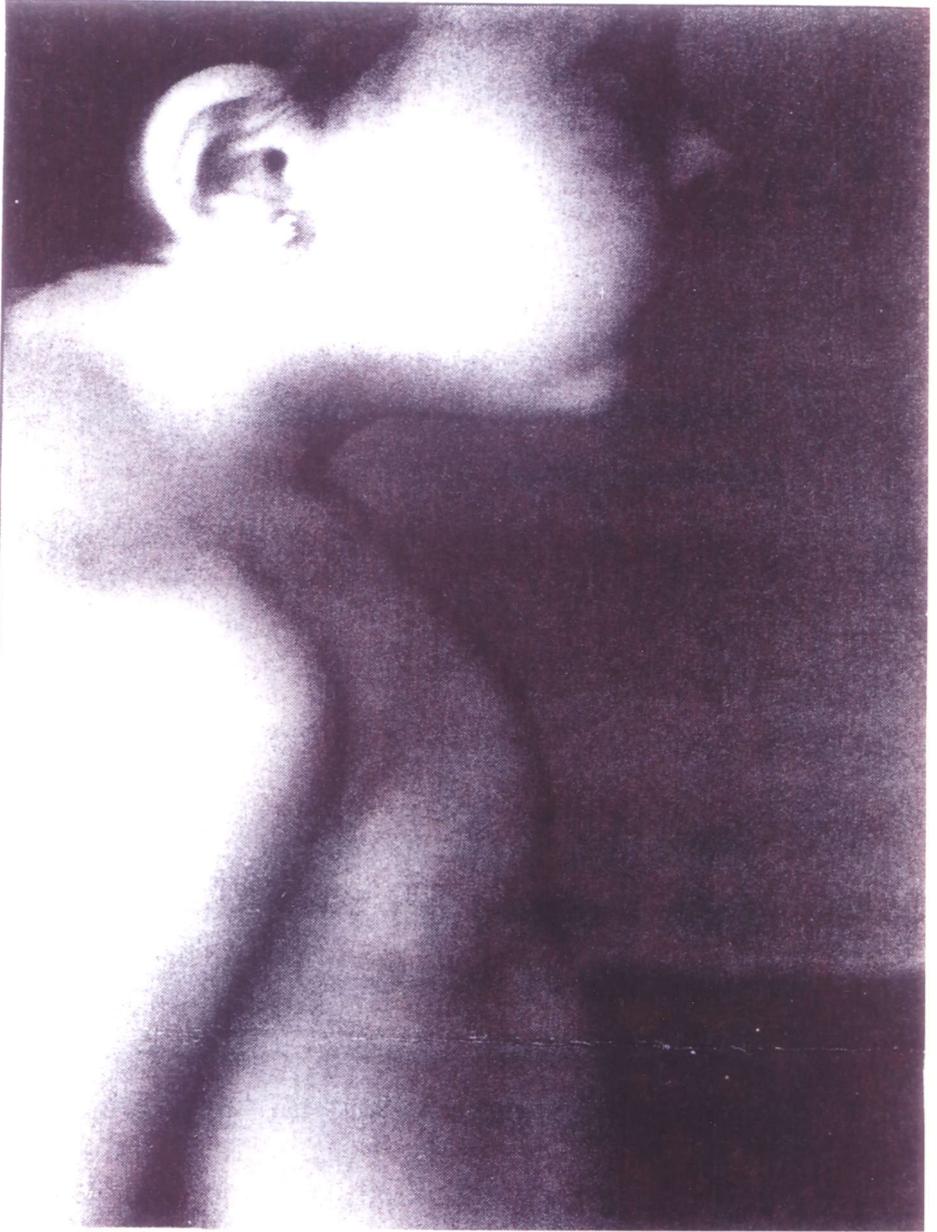
B



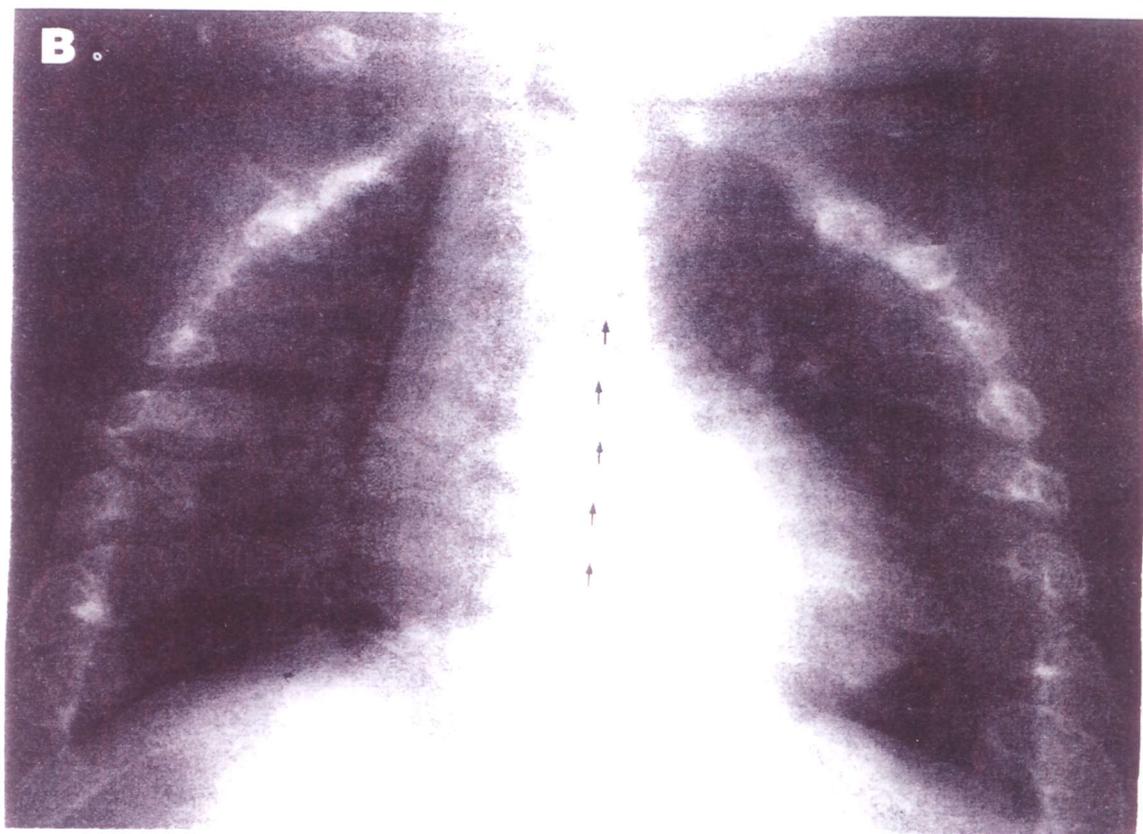
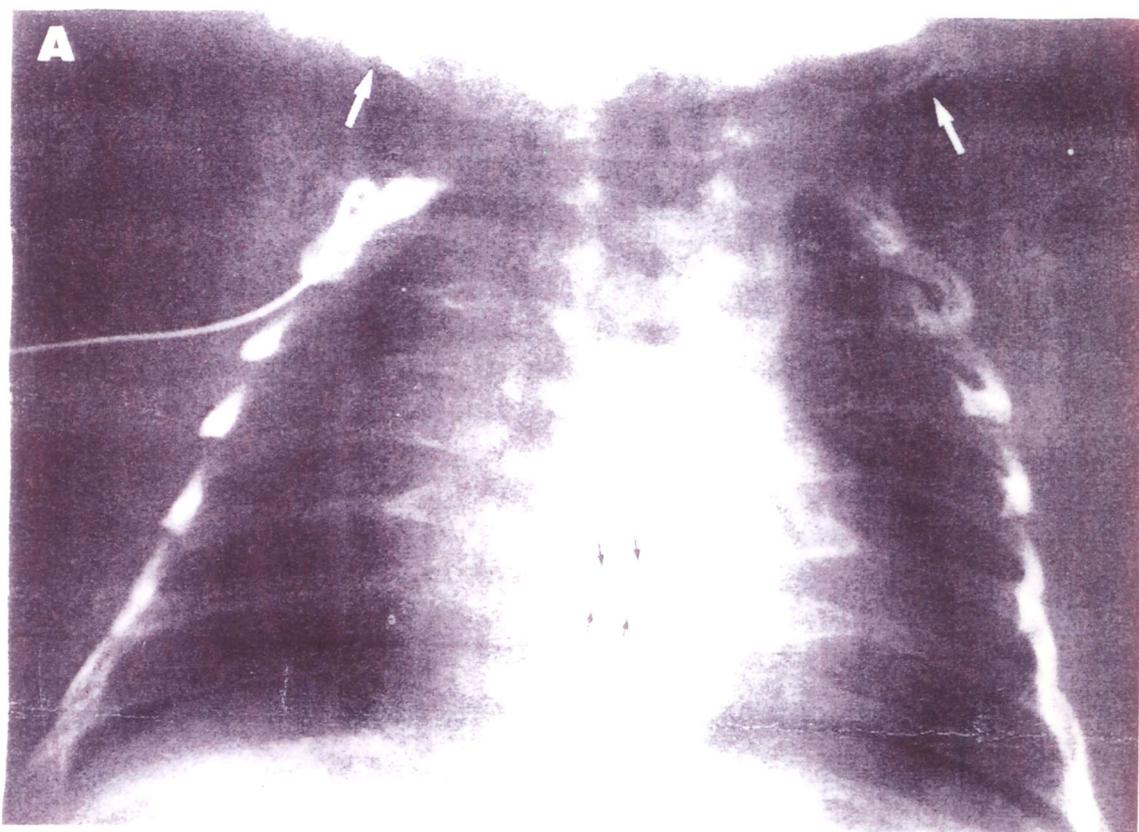
A

FIGURA 1: Niña con O.I. Se manifiesta de forma visible en esta fotografía el tórax deformado, en forma de barril y la tendencia a la cifoescoliosis.

FIGURA 2: Se aprecian las extremidades cortas y delgadas. Optiz y Schmid describen que estos niños con O.I. tienen con frecuencia un rostro grácil y agradable. (Tomado de: Díaz Martínez y Rodríguez Verardini. *Criterios básicos en el tratamiento de la O.I. Tratamiento ortopédico y quirúrgico I. Pediatría* 1982; 2; 8: 81).



Osteogénesis Imperfecta tipo III. Radiografía frontal de tórax de una niña al nacer (A) y a los 3 meses de edad (B) muestra cambios progresivos en la columna y costillas. Las costillas son delgadas y con pocas fracturas al nacimiento (A), pero a los 3 meses se ensanchan, deforman y aparecen múltiples fracturas (B). La platiespondilia avanza en este período de tiempo. En el nacimiento existen fracturas de clavículas (A), que han cicatrizado a los 3 meses (B). (Tomado de Ablin, MD. *Osteogenesis Imperfecta. a review. Can Assoc Radiol J* 1998 Apr 2; 49: 116).



Ultrasonografía prenatal de un feto con O.I. tipo II A con 21 semanas de edad gestacional. (A) Sonograma de un brazo que muestra una disminución en la longitud, ensanchamiento y deformidad del radio. Anormalidades similares aparecen en los huesos largos del otro brazo y de las piernas. (B) Sonograma de la cabeza. Muestra una disminución de la mineralización de la calota craneal y un aumento en la visualización del contenido intracraneal. La parrilla torácica es más pequeña de lo normal. (Ablin, MD. *Osteogenesis Imperfecta. A review. Can Assoc Radiol J 1998 Apr 2 ; 49: 120*).

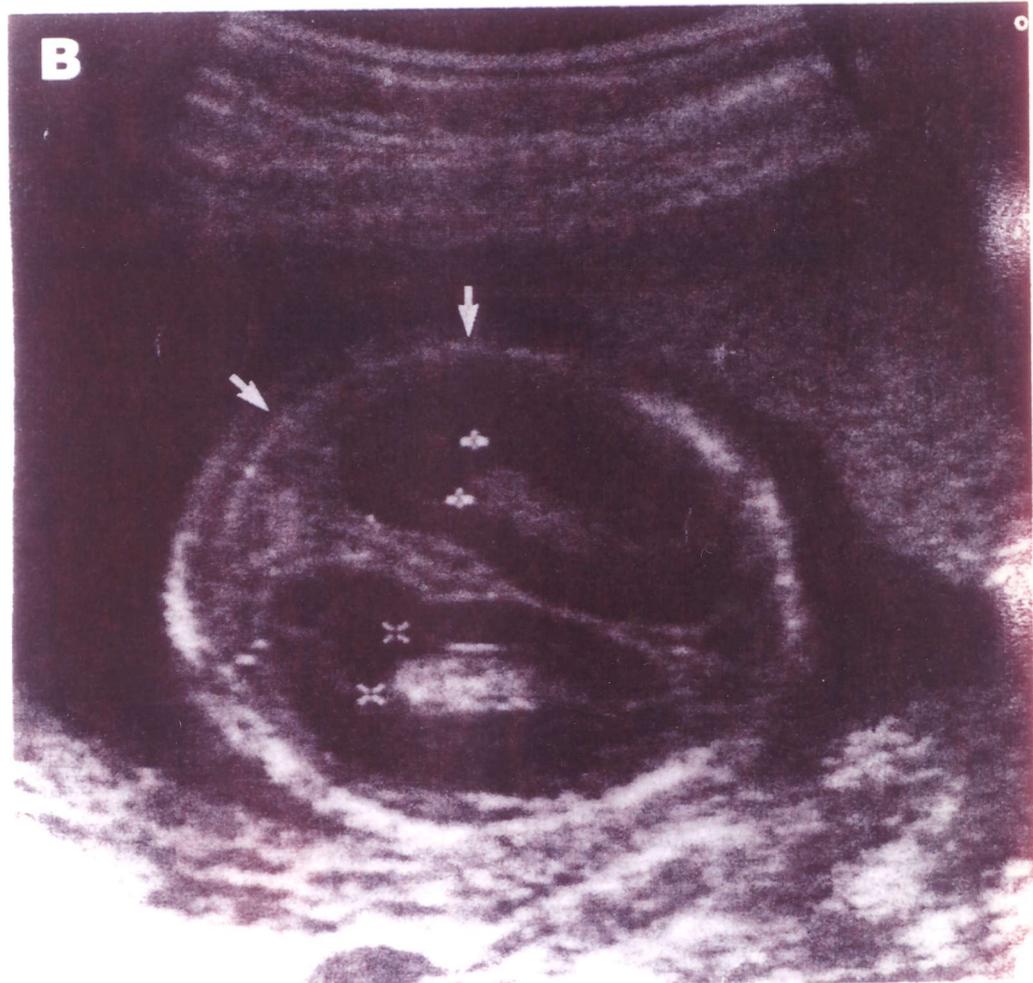
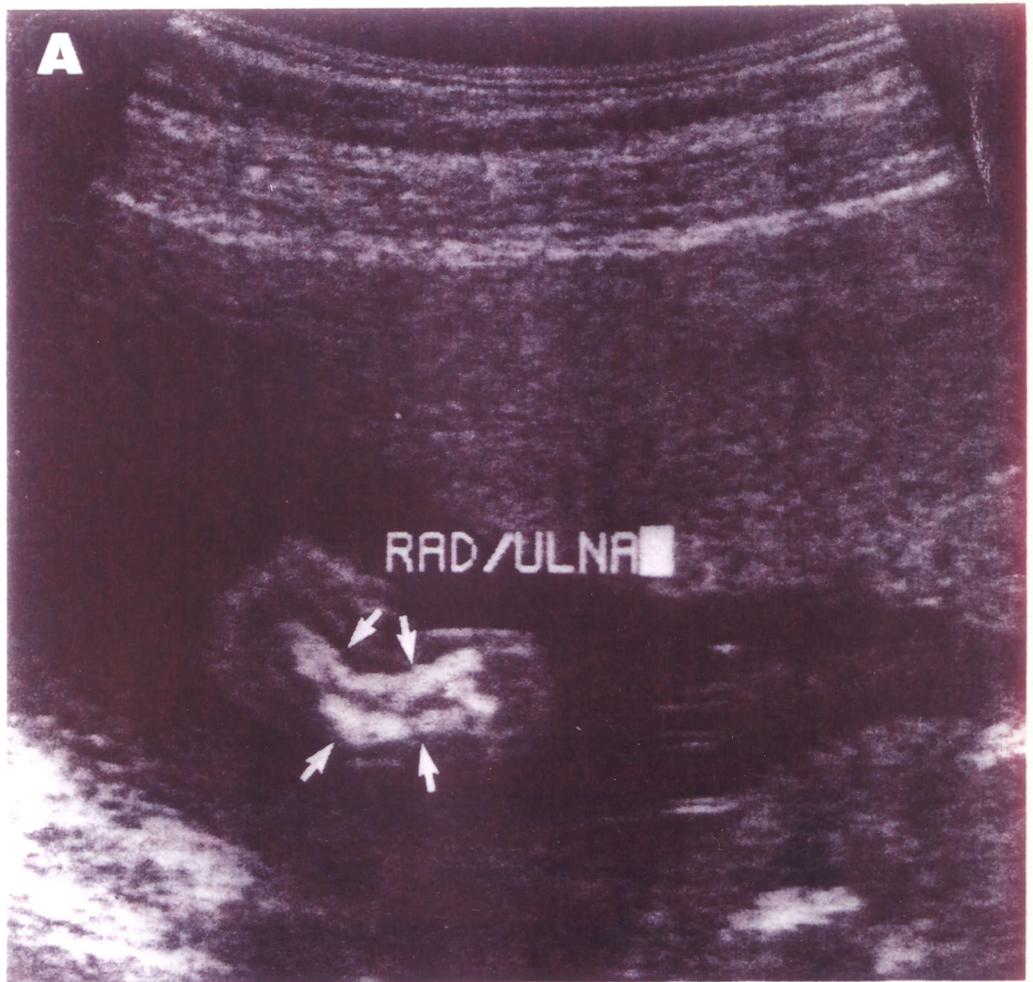
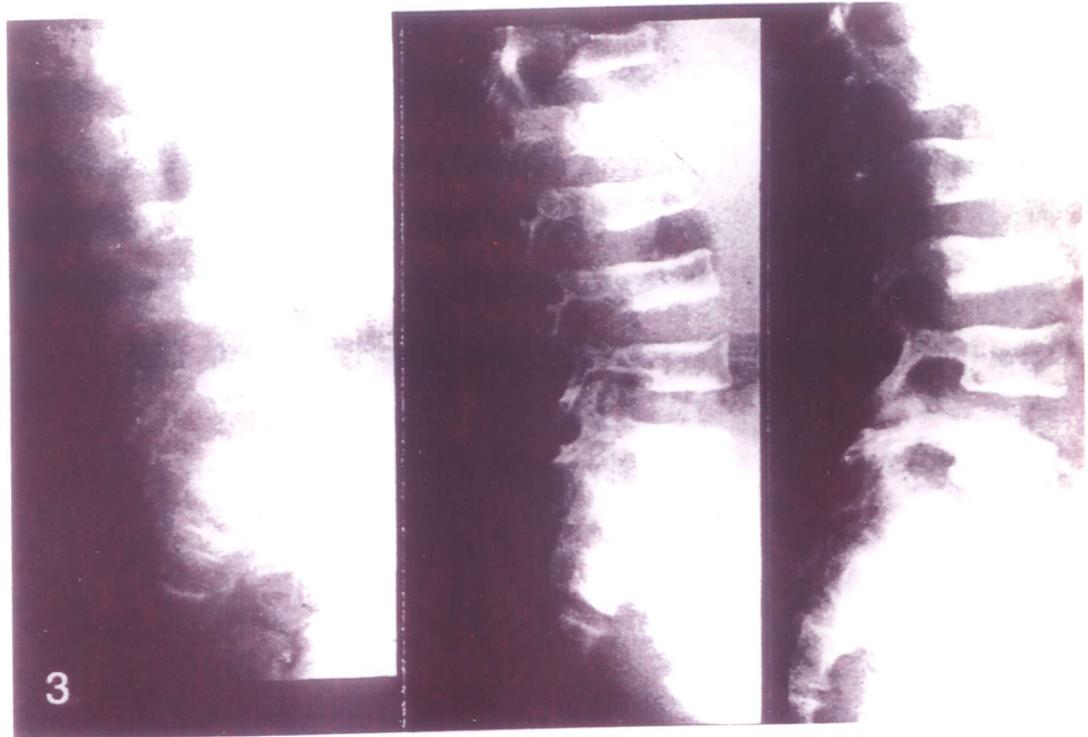


Figura 2. Radiografía de la mano de un paciente de 4 meses (antes del tratamiento), y después de 1 mes y después de 6 años de tratamiento con olpadronato por vía oral. Es importante señalar el aumento del grado de calcificación y remineralización ósea.

Figura 3. Radiografía del paciente al inicio del tratamiento y después de 3 meses y después de 6 años con olpadronato. Se nota el incremento de la anchura vertebral y la restauración de la forma y posición de algunas vértebras durante el tratamiento. *(Tomado de Landsmeer-Beker-E.A. y cols. Eur J Pediatr 1997; 156: 794).*



MANEJO DEL NIÑO CON O.I.

FIGURA A: Para incorporarlo sujetar la cabeza con mano y antebrazo dcho. La otra mano y antebrazo se introducirían debajo de las nalgas y columna lumbar.

FIGURA B: Forma de tenerlo cogido.

FIGURA C: Forma de vestirlo.

FIGURA D: Estímulo externo audiovisual.



A



B



C



D

FIGURA A.: Estimulo psíquico y motor.

FIGURAS B,C,D.: Mantenimiento del equilibrio, para iniciar la sujeción de la cabeza y columna.



A



B



C



D

BIBLIOGRAFÍA.

BIBLIOGRAFÍA

¹**Salter, R.B.** Trastornos y lesiones del sistema musculoesquelético. Anomalías congénitas. Barcelona: Masson- Salvat; 1993; 8: 123.

²**Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).** Manual de diagnóstico prenatal para sanitarios. Ministerio de Sanidad y Consumo. Secretaria Técnica. Madrid: 1991: 7-11.

³**Gestal Otero, J.J.** Minusvalías físicas, mentales y sensoriales. En: Piédrola Gil, G. y cols. Medicina Preventiva y Salud Pública. 8.ªed. Barcelona: Salvat; 1988; 6: 805-806.

⁴**Rodríguez Rodríguez, L.P., Ponce Vázquez, J., Pascual Gómez, F., Varela Donoso, E., Alvarez Badillo, A.** "Malformaciones congénitas en las extremidades en un dibujo de Goya titulado "Cosa rara". Rehabilitación 1998; 32: 274-276.

-
- 5 Nelson, X.E., Behrman, R., Vaughanv.** Tratado de Pediatría. Trastornos prenatales. 13.^a ed. Madrid: Interamericana; 1998: 280-281.
- 6 Nelson, W., Behrman, R., Vaughanv.** Tratado de Pediatría. 9.^aed. Madrid: Interamericana; 1985: 1709-1710.
- 7 Fairbank, T.J.** Atlas de Enfermedades Generalizadas del Esqueleto. cap. 21, Barcelona: Salvat; 1982: 80-82.
- 8 López Durán-Stern, L.** Traumatología y Ortopedia. 3.^a ed. Madrid: Luzán 5; 1997: 23.
- 9 Calvo Mosquera, G. y Rodríguez Bustad, M.T.** La osteogénesis imperfecta. Med Integral 1995 Sept 4; 26: 38.
- 10 Boletín informativo de A.H.U.C.E (O.I.).**Voces de Cristal 1997 Jul 1; p.28.
- 11 Boletín informativo de A.H.U.C.E.(O.I.).**Voces de Cristal 1998 Abril 2; p. 20.
- 12 Waechter, E.H., Phillips, J., Holaday, B.** Enfermería Pediátrica. 10.^a ed. México: Interamericana; 1993: 1312-1313.
- 13 Mahon, M.:** El niño con enfermedad crónica y su familia. En: Hayman, L.L. y Sporing, E.M. Manual de Enfermería Pediátrica. México: Interamericana; 1989: 393-395.
- 14 Cohen, M., Vessey, J.A.** Trastornos del desarrollo. En: Hayman,L. L. y Sporing, E. M. Manual de Enfermería Pediátrica. México: Interamericana; 1989: 407-408.
- 15 Salleras Sanmartí, L.** Educación Sanitaria. Principios, métodos y aplicaciones. Madrid: Díaz de Santos; 1990: 205-232.

16Alberdi Castell, R. M., Arroyo Gordo, P., Cabello Tarres, P., Mompart García, M.P., Segura García, M. Conceptos de Enfermería, Curso de Nivelación de A.T.S. Madrid: U.N.E.D.; 1983: 301-303.

17Prado Laguna, M.C. Fundamentos Teóricos y Cuidados Básicos de Enfermería. Madrid: Síntesis; 1996: 20-24.

18Alberdi Castell, R. M. y cols., op. cit., nota 16, p.211-12.

19Alberdi Castell, R.M. y cols., op. cit., nota 16, p. 210.

20Iyer, P.W., Taptich, B.J., Bernocchi-Losey, D. Proceso de enfermería y Diagnóstico de enfermería. 2.^a ed. Madrid: Interamericana-McGraw-Hill; 1993: 75-76.

21Luis M.T., Diagnósticos de enfermería. Un instrumento para la práctica asistencial. Barcelona: Doyma; 1993: 2-14.

22Gordon, M., Diagnóstico Enfermero. Proceso y aplicación. 3.^a ed. Madrid: Mosby; 1996: 74-78.

23Lopez-Durán Stern, L. Traumatología y Ortopedia. Alteraciones Constitucionales. 3.^a ed. Madrid: Luzán 5; 1998: 23-25.

24Díaz Martínez, Rodríguez Verardini M., Criterios básicos en el tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta. Tratamiento ortopédico y Quirúrgico. *Pediatrika* 8/ 1982; II : 69-84.

25Jiménez Bustos, J.M. y cols. A propósito de tres observaciones de osteogénesis imperfecta. *Pediatrika* 1987; VII (301): 39-51.

26Roper, N. Diccionario de enfermería. 16.^a ed. México: Interamericana; 1991: 279.

-
- 27** Boletín informativo de A.H.U.C.E, op. cit., nota 10, p. 5.
- 28** Collado, F., García, J., Gracia, R., Rodríguez, J.I. Osteogénesis Imperfecta. Estado actual. An Esp Pediatr 1982; 16 (3): 229-237
- 29** Rodríguez J.I, Pérez A., Regadera J., Collado, F. Osteogénesis Imperfecta letal. Estudio Anatómo-patológico de ocho casos autopsiados. An Esp Pediatr 1982: 17-18.
- 30** Calvo Mosquera, G., y Rodríguez Bustamad, M.T., La osteogénesis imperfecta. Med Integral 1995 Sep 4; 26: 150-151.
- 31** Claver Sainz, M. Gomar Guarner, F. Vaquero Gonzalez. Displasias óseas. Ponencia española al IX Congreso Hispano-Luso de Ortopedia y Traumatología. 1973.
- 32** Sillence, D.O., Rimoin, D.L. Classification of osteogenesis imperfecta. Lancet 1978; 1: 1041.
- 33** Calvo Mosquera, G., y Rodríguez Bustamad, M.T., op. cit., nota 30, p.152-154.
- 34** Sillence D.O., Senn A., Danks D.M. Genetic heterogeneity in osteogénesis imperfecta. J Med Genet 1979; 16: 101-116.
- 35** Delgado, A., Santolaya, J.M., Garate J, Saitua G. Avances en Pediatría. Basurto 1983: 213-228.
- 36** Joven Maried, J., Villabona Artero, C., Juliá Serdá, G., Gonzalez-Huix Lladó, F. Diccionario de Medicina. Barcelona: Marín; 1987: 526.
- 37** Alonso, F., Mas, M., Martínez de Victoria, J.M., Herruzo, A., Zilbermann, S. Osteogénesis imperfecta tipo II de Vrolik. Acta Obs Gin Hisp-Lus 1984; 3 (32): 181-189.

-
- 38**Gorlin R.J., Sedadno, H.** Osteogenesis Imperfecta, dentinogenesis imperfecta, blue sclera. Otosclerosis and loose ligaments. Londres: Mod Med, 1972; 17: 385-386
- 39**Shoenfeld Y, Fried A, Ehrenfeld N.E.** Osteogenesis imperfecta: review of the literature with presentation of 29 cases. Am. J. Dis Child 1975; 129-679.
- 40**Velasco E, Garcia F., Arranz J.L., Barrio M.T. Ortiz V.** Osteogénesis imperfecta tardía. Rev Clín Esp 1982; 165: 1.
- 41**Marini, J.C., MD, PhD; Naomi Lynn Gerber, MD.** Osteogénesis Imperfecta. Rehabilitation and Prospects for Gene Therapy. JAMA 1997 March 5; 277 (9): 746-750.
- 42**Dominguez Carmona, M.,** Genética y salud. En: Piédrola Gil, G. y cols. Medicina Preventiva y Salud Pública. 8.^a ed. Barcelona: Salvat; 1988; 65: 882-888.
- 43**Bueno, M., Olivares., J.L.** Herencia y consejo genético. An Esp Pediat 1982; 17 Supl 13: 14-19.
- 44**Collado, F., Gracia, R., Pastor I.** Fibrodisplasias. An Esp Pediat 1982; 17 Supl 13 (2): 90-95.
- 45**Bueno M., Olivares JL,** op. cit., nota 43, p. 14-19.
- 46**Bada Jaime, J.L., Viladot Pericé, R.** Actualización de conceptos en la osteogénesis imperfecta. A propósito de cinco casos. Avances Traum 1990; 20/1: 21-28.
- 47**Deborah S. Ablin, MD.** Osteogenesis Imperfecta. A review. Can Assoc Radiol J 1998 Apr 2; 49: 111.
- 48**Thompson, E.M.** Non- invasive prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta . Am J. Med Genet 1993; 45: 187-192.

49**Shapiro, J.E. y cols.** Prenatal diagnosis of lethal osteogenesis imperfecta. O.I. tipo III. J. Pediatr 1982; 100: 127-133.

50**Jimenez Bustos J.M., y cols.** op. cit., nota 25, p. 47.

51**Bembi, B., Parma, A., Bottega, M., Ceschel, S., Zanatta, M., Martini, C., y Ciana, G.** Intravenous pamidronate treatment in osteogenesis imperfecta. J Pediatr 1997; 131(4): 622-625.

52**Pope, F. M.:** Molecular biology of osteogenesis imperfecta. Lancet 1986; 9: 341-342.

53**Steiner. R.D., Pepin, M., Byers. P.H.** Studies of collagen synthesis and structure in the differentiation of child abuse from osteogenesis imperfecta. J. Pediatr 1996; 128: 542-547.

54**Jimenez Bustos y cols.,** op. cit., nota 25, p.47.

55**Collado, F., Garcia, J. Gracia, R., Rodríguez, J.I.** Osteogénesis imperfecta I. Estado actual. An Esp Pediatr 1982; 16(3): 229-237.

56**Maroteaux, P Frezal, J. Cohen-Solal, L. Bonaventure, J.** Les forme anténatales de l'ostéogénèse imparfaite. Arch Fr Pediatr. 1986; 43: 235-241.

57**Castells, J., y col.** Therapy of O.I. with syntetic salmon calcitonin. J Pediatr 1979; 95: 807-811.

58**Antoniazzi, F., Bertoldo F., Mottes, M., Valli, M., Sirpresi, S., Zamboni, G., Valentini, R., y Tatò, L.** Growth hormone treatment in osteogenesis imperfecta with quantitative defect of type I collagen synthesis. J Pediatr 1996; 129 (3): 432-439.

59**Landsmeer-Beker-E.A., Massa-G.G., Maaswinkel-Mooy-P.D., van-de-Kamp-J.J.P., Papapoulos-S.E.** Eur J Pediatr 1997; 156: 792-794.

⁶⁰**Bembi B.** et al, op cit, nota 51, p. 622-625.

⁶¹**Díaz Martínez, A. y Verardini Rodríguez, M.,** op cit., nota 24, p. 83.

⁶²**Sofield H.A, Millar E.A.** Fragmentacion, realignment, and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in Children. *J Bone Joint Surg [Am]*, 1959; 41: 1371-91.

⁶³**Díaz Martínez, A. y Verardini Rodríguez, M.** Criterios básicos en el tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta. Tratamiento ortopédico y quirúrgico (I). *Pediatrica* 8/1982; II: 69-85.

⁶⁴**Bailey RW, Dubow HI.** Studies of longitudinal bone growth resulting in an extensible nail. *Surg Forum* 1963; 14: 455-58.

⁶⁵**Luhmann S. J. et al.** Management of Lower-Extremity Deformities in Osteogenesis Imperfecta with Extensible Intramedullary Rod Technique. A 20-Year Experience. *J Pediatr Orthop* 1998; 18 (1): 88-94.

⁶⁶**Vilarrubias J.M. y cols.** Alargamiento de extremidades, aplicaciones en la talla baja. *Rev ROL Enf* 1992; 171: 73-79.

⁶⁷**Zionts et al.** Complications in the Use of Bayley-Dubow Extensible Nail. *Clin Orthop* 1998; 348:186-195.

⁶⁸**Collado Otero F.** Tratamiento. Fibrodisplasias: Osteogénesis Imperfecta. *M.D.P.* 1986; 37(6): 61-63.

⁶⁹**Rutkowski, R., Resnick, P., MC Master, J.** Osteosarcoma occurring in osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg* 1979; 61-A: 606-608.

-
- 70 **Drotar, D. Baskiewicz A., Irvin N., Kenell J., Klaus M.** The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: a hypothetical model. *Pediatrics* 1975; 56: 710-717.
- 71 **Montes Bueno, T., Blasco Lafite, R., Álvarez Alonso, D., Soto Rodriguez, A., Herranz Rubia, N.** Asistencia a la familia del recién nacido con malformaciones congénitas. *Rev Enf Clinica*, vol 6; 1: 24-28.
- 72 **Vidal Puértolas, A.** En: Blasco, R.M., Mompert, M.P. directores. Seguranyes Guillot, G. coordinadora. Aspectos psicológicos de la maternidad y la paternidad. Barcelona: Masson- Salvat Enfermería; 1993: 20: 283-289.
- 73 **Rubin, R.** "Basic maternal behavior" *Nurs Outlook*. 1961; 9: 683. En: Waechter, E.H., Philips, J. y Holaday, B. *Enfermería Pediátrica*. 10.ª ed. México: Interamericana; 1993: 1313.
- 74 **Iyer, P.W., Taptich, B.J. Bernocchi-Losey, D.** op. cit., nota 20, p. 105.
- 75 **Fuertes Zurita, J., Palmero Chana, P.** En: Verdugo Alonso M. A. director. *Intervención temprana. Siglo XXI de España*; 1998: 925-970.
- 76 **Downey, J.A., Low, N.L.** Enfermedades incapacitantes en el niño. Principios de rehabilitación. Barcelona: Salvat; 1987. p. 583.
- 77 **Toledo Ortiz, F.** Humanización de los servicios de Atención pediátrica En: García Caballero, C. et al. *Pediatra social*. Madrid: Díaz Santos; 1995; 20: 263-271.
- 78 **Paparella, B.H., Crisp, M.M.** Actitud frente al recién nacido gravemente deficiente. *Nursing (ed. esp.)* 1983; 1: 49-52.

79García Alix A, Quer, J. Asistencia precoz integrada en la familia del recién nacido con malformaciones congénitas. *Rev Esp Pediatr* 1995; 51: 509-514.

80Martín Alvarez, L. Las minusvalías en la infancia. En: García Caballero, C. et al. *Pediatría social*. Madrid: Díaz Santos; 1995; 22: 283-288.

81Gómez Junquera, J.C. Problemática pediátrico-social de los neonatos con grave patología En: García Caballero, C. et al. *Pediatría social*. Madrid: Díaz Santos; 1995; 21: 275-281.

82Knox J. The experience of stress in parentes of children hospitalized with long term disabilities. *J Adv Nurs* 1984; (9): 333-341.

83Kitchell, S. Paternidad/Maternidad, problemas de. Conflicto con el rol de padres. En: Carpenito, L. J. *Diagnóstico de Enfermería. Aplicación a la práctica clínica*. 3.^a ed. Madrid: Interamericana; 1990: 569-576.

84Martin Alvarez, L. op.cit., nota 80; 22. p.287.

85Diagnosticos de enfermeria de la NANDA. Definición y clasificación. Madrid. Mosby/Doyma; 1994: 53-66.

86Gallardo Jauregui M.V., Salvador López M.L. Movilidad y manejo. En : *Discapacidad Motórica. Aspectos psicoevolutivos y educativos*. Málaga: Aljibe; 1994; XII; 187-201.

87Alarcón, M. D., Ortuño, B., y Gomez Garcia, M.C. En: Blasco, R. M., Mompert, M.T., directores. *Necesidad de movimiento en la infancia*. Barcelona: Masson- Salvat; 1992; 9: 249-285.

88Catherine, A., Trombly, M.A., OTR. Terapia ocupacional para enfermos incapacitados físicamente. Actividades de la vida diaria. Mexico: La Prensa Médica Mexicana: 1990; 26 : 613.

89Gallardo Jauregui, M.V., Salvador López M.L. op. cit., nota 86; XVI: 253-257.

90Gomez Garcia, M.C. En: Blasco, R.M., Mompert, M.P. directoras. Necesidad de Higiene. Barcelona: Masson-Salvat Enfermería; 1992; 8; 239-242.

91 Gallardo Jauregui, M.V., Salvador López, M.L. op. cit., nota 86; VIII: 108-111.

92Gallardo Jauregui, M.V., Salvador López M. L. op. cit., nota 86: 259-279.

93Salleras Sanmartí, L., Gomez López, I., Varona López, W. En: Piedrola Gil, G y cols. Salud preescolar y escolar. 8.^a ed. Barcelona; 1988; 67: 913- 924.

94Carpenito, L. J. y 35 cols. Movilidad física, afectación de. En: Diagnóstico de enfermería. Aplicación a la práctica clínica. 3.^a ed. Madrid: Interamericana; 1990: 514-527.

95Feinstein, A. Ejercicio físico para mejorar la salud. Vaquero Puerta, J.L. asesor. Madrid: Piramide; 1992: 9-11.

96Duffield, M.H. Ejercicios en el agua. 1.^aed. Barcelona:1985;11: 155-167.

97 Peña Arrebola, A., Flórez Garcia, M., Conejero Casares, J.A. Tratamiento rehabilitador en la osteoporosis. Plan de formación y reciclaje del médico general en osteoporosis. CREO 1989-1990; 5: 25-37.

98 **Carpenito, L.J.**, y 35 cols. op. cit., nota 94, p. 298-308.

99 **Catálogo de diagnósticos de enfermería.** Manual de planes de cuidados. Area 3 de A. P., Madrid, 1996.

100 **Soto de Lanuza, J.L.** Control de stress. Pamplona; 1998. p.119-137.

101 **Gomez Garcia, M.C.** En : Blasco, R.M., Mompart, M.T. directores. Necesidad de recreo y aprendizaje en la infancia. Barcelona: Masson-Salvat Enfermería; 1992; 11: 313-20.