

CENTRO UNIVERSITÁRIO BRASILEIRO - UNIBRA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

BRUNA EDUARDA LIMA DE MEDEIROS
JESSICA MESSIAS DA SILVA
MARIA LUCIELY DA SILVA RODRIGUES
MICAELA SILVESTRE DE FIGUEIREDO

**Estratégias de Enfermagem para o Cuidado da Criança com
Osteogênese Imperfeita: Uma Revisão**

RECIFE

2024

BRUNA EDUARDA LIMA DE MEDEIROS
JESSICA MESSIAS DA SILVA
MARIA LUCIELY DA SILVA RODRIGUES
MICAELA SILVESTRE DE FIGUEIREDO

**Estratégias de Enfermagem para o Cuidado da Criança com
Osteogênese Imperfeita: Uma Revisão**

Trabalho de conclusão de curso
apresentado à Disciplina TCC II do
Curso de Bacharelado em Enfermagem
do Centro Universitário Brasileiro -
UNIBRA, como parte dos requisitos
para conclusão do curso.

Orientador(a): Prof. Me. Espec. Dayane
da Silva

RECIFE
2024

BRUNA EDUARDA LIMA DE MEDEIROS
JESSICA MESSIAS DA SILVA
MARIA LUCIELY DA SILVA RODRIGUES
MICAELA SILVESTRE DE FIGUEIREDO

**ESTRATÉGIAS DE ENFERMAGEM PARA O CUIDADO DA
CRIANÇA COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: UMA REVISÃO**

Trabalho de conclusão de curso apresentado à Disciplina TCC II do Curso de Enfermagem
do Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA, como parte dos requisitos para conclusão do curso.

Examinadores:

Maria Dayane Apolinario da Silva - Especialista
Orientador – Titulação

Examinador 1 – Titulação

Examinador 2 - Titulação

Nota: _____

Data: ____/____/____

Dedico este Trabalho de Conclusão de Curso

A Minha Família.

AGRADECIMENTOS

A realização deste Trabalho de Conclusão de Curso representa o fechamento de um ciclo acadêmico e pessoal marcado por inúmeros desafios e aprendizados, que só foi possível com o apoio e a dedicação de várias pessoas e do Centro Universitário Brasileiro – UNIBRA. A todas elas, expresso minha profunda gratidão.

Primeiramente, agradeço a Deus, pela força e serenidade nos momentos difíceis, e à minha família, pelo amor, paciência e compreensão que me sustentaram ao longo desta trajetória. Agradeço especialmente aos meus pais, cujo incentivo e confiança foram fundamentais para que eu chegasse até aqui.

À minha orientadora, Prof.^a Dayane da Silva, expresso meu reconhecimento pela paciência, dedicação e valiosos ensinamentos compartilhados. Sua orientação não só contribuiu para o aprimoramento deste trabalho, mas também proporcionou crescimento pessoal e profissional que levarei para toda a vida. Agradeço ainda aos demais docentes do curso pela rica formação, pelo incentivo à pesquisa e pela dedicação em transmitir o conhecimento.

Sou grata aos colegas de curso, que se tornaram verdadeiros companheiros nesta caminhada. Suas trocas de experiências, o apoio mútuo e os momentos compartilhados tornaram esta jornada mais leve e enriquecedora.

Agradeço ao Centro Universitário Brasileiro – UNIBRA e aos profissionais que colaboraram direta ou indiretamente para a construção deste trabalho, seja fornecendo dados, conhecimentos, ou permitindo o desenvolvimento das atividades necessárias à sua realização.

Por fim, a todos que, de alguma forma, contribuíram para a concretização deste projeto, direta ou indiretamente, meu sincero agradecimento. Este trabalho é fruto do esforço coletivo e do apoio inestimável de cada um de vocês.

“A verdadeira força de uma pessoa está em quão delicadamente ela cuida dos mais frágeis.”

Mahatma Gandhi

RESUMO

A osteogênese imperfeita (OI) é uma condição genética rara caracterizada por ossos frágeis e susceptíveis a fraturas, devido a uma deficiência na produção de colágeno. O tratamento envolve uma abordagem multidisciplinar, onde a assistência de enfermagem desempenha um papel fundamental no cuidado integral da criança com OI. Diante desse contexto, o objetivo deste trabalho foi analisar a incidência da OI em pacientes pediátricos, aprofundando o conhecimento sobre as intervenções de enfermagem para aprimorar a qualidade da assistência e disseminar informações entre os profissionais de saúde. Foi realizada uma busca de artigos científicos indexados no Scielo, Scopus e Pubmed com descritores “osteogênese imperfeita”, “epidemiologia”, “intervenções de enfermagem”, “qualidade da assistência” e “pediatria” no período 2019 a 2024. A incidência global estimada é de 1 em 10.000 a 20.000 nascidos vivos, enquanto no Brasil, a estimativa é de 1 caso para cada 50.000 nascidos vivos. Observou-se um número limitado de estudos (3,96%) sobre as intervenções de enfermagem na OI pediátrica em comparação com o volume total de publicações (126). A incidência da OI em pacientes pediátricos é significativa, mas ainda subestimada. A participação da enfermagem no cuidado da criança com OI é essencial, mas necessita de mais pesquisas para aperfeiçoar as intervenções e protocolos específicos. O investimento em pesquisas e a disseminação do conhecimento sobre a OI são cruciais para o aprimoramento da assistência e a promoção da qualidade de vida das crianças afetadas.

Palavras-Chaves: Osteogênese Imperfeita, Epidemiologia, Intervenções de Enfermagem, Pediatria, Qualidade da Assistência

NURSING STRATEGIES FOR THE CARE OF CHILDREN WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA: A REVIEW

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta (OI) is a rare genetic condition characterized by fragile bones and a susceptibility to fractures due to a deficiency in collagen production. Treatment involves a multidisciplinary approach, with nursing care playing a fundamental role in the comprehensive care of children with OI. In this context, the objective of this study was to analyze the incidence of OI in pediatric patients, deepen the knowledge on nursing interventions to improve the quality of care, and disseminate information among healthcare professionals. A search for scientific articles indexed in Scielo, Scopus, and PubMed was conducted using the descriptors "osteogenesis imperfecta," "epidemiology," "nursing interventions," "quality of care," and "pediatrics" from 2019 to 2024. The estimated global incidence is 1 in 10,000 to 20,000 live births, while in Brazil, the estimate is 1 case per 50,000 live births. A limited number of studies (3.96%) on nursing interventions in pediatric OI were observed compared to the total volume of publications (126). The incidence of OI in pediatric patients is significant but still underestimated. The participation of nursing in the care of children with OI is essential, but more research is needed to improve specific interventions and protocols. Investment in research and the dissemination of knowledge about OI are crucial to enhance care and promote the quality of life of affected children.

Keywords: Osteogenesis Imperfecta, Epidemiology, Nursing Interventions, Pediatrics, Quality of Care

SUMÁRIO

1. Introdução.....	10
2. Material e Métodos.....	10
<i>Figura 1: Fluxograma da seleção do estudo.....</i>	<i>11</i>
3. Resultados e Discussão.....	12
<i>Tabela 1: Seleção dos artigos analisados.....</i>	<i>12</i>
4. Conclusão.....	14
5. Referências.....	15

1. Introdução

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara do tecido conjuntivo, caracterizada pela fragilidade óssea decorrente de defeitos qualitativos ou quantitativos do colágeno tipo 1, predominantemente sintetizado por osteoblastos. Esta condição afeta todos os tecidos que contêm colágeno, com ênfase no tecido ósseo, resultando em baixa massa óssea, ossos frágeis e predisposição a deformidades e fraturas. O diagnóstico precoce é crucial para prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes ¹.

A OI pode apresentar variações de gravidade, com manifestações que incluem baixa estatura, esclerótica azul, perda auditiva, anomalias dentárias e laxidão dos ligamentos. Estima-se que a prevalência seja de aproximadamente 1 a cada 10.000 nascimentos, destacando a importância de uma abordagem multidisciplinar para o manejo eficaz e melhoria do cuidado de pacientes com OI ².

Apesar de ser uma condição rara, a complexidade e o impacto multifacetado da OI exigem uma abordagem especializada por parte dos profissionais de saúde. A expertise no manejo desta patologia ainda é limitada, porém, é inegável que os indivíduos afetados requerem uma assistência personalizada e meticulosa para o manejo clínico adequado ³.

Além das implicações médicas, é necessário reconhecer o profundo impacto que a OI exerce na vida diária das crianças e suas famílias. A fragilidade óssea limita significativamente a mobilidade e a participação em atividades cotidianas. Fraturas frequentes e intervenções médicas, embora essenciais, são fontes constantes de estresse físico e emocional para as crianças e seus cuidadores ⁴.

Esse cenário ressalta a importância de uma abordagem holística e multidisciplinar no cuidado de pacientes com OI, onde profissionais como enfermeiros, ortopedistas, fisioterapeutas e psicólogos têm papéis complementares ao atender às diversas necessidades médicas, emocionais e sociais desses pacientes. A comunicação eficaz entre a equipe de saúde e os pais também é essencial, permitindo uma avaliação completa das necessidades do paciente e a personalização do tratamento de acordo com a gravidade da doença e a idade do paciente ^{3,5}.

No contexto do cuidado de enfermagem, os profissionais têm um papel fundamental em todas as etapas do tratamento da criança com OI. Desde o diagnóstico inicial até a educação sobre a condição, gestão da dor, prevenção de fraturas, promoção da mobilidade e adaptações no ambiente para garantir a segurança, a enfermagem exerce uma função crucial ⁶.

Apesar dos avanços no entendimento e manejo da OI, desafios permanecem. A falta de conscientização, a escassez de recursos especializados e as desigualdades no acesso ao cuidado são obstáculos significativos. Entretanto, esses desafios também trazem oportunidades para a pesquisa inovadora, políticas de saúde mais inclusivas e investimentos em educação e treinamento de profissionais de saúde ^{4,7}.

Diante desse contexto, este estudo tem como objetivo analisar as principais estratégias de enfermagem no cuidado de crianças com OI, identificando os desafios no manejo dessa condição e propondo intervenções que possam aprimorar a qualidade da assistência e o bem-estar dos pacientes e suas famílias.

2. Material e Métodos

Trata-se de um estudo descritivo realizado através de levantamento bibliográfico, revisão de literatura narrativa de estudo observacional retrospectivo. A pesquisa em artigos científicos foi realizada com base nos dados do Scielo (Scientific Eletronic Library Online), Pubmed (Biblioteca Nacional de Medicina dos Estados Unidos, Institutos Nacionais de Saúde) utilizando os

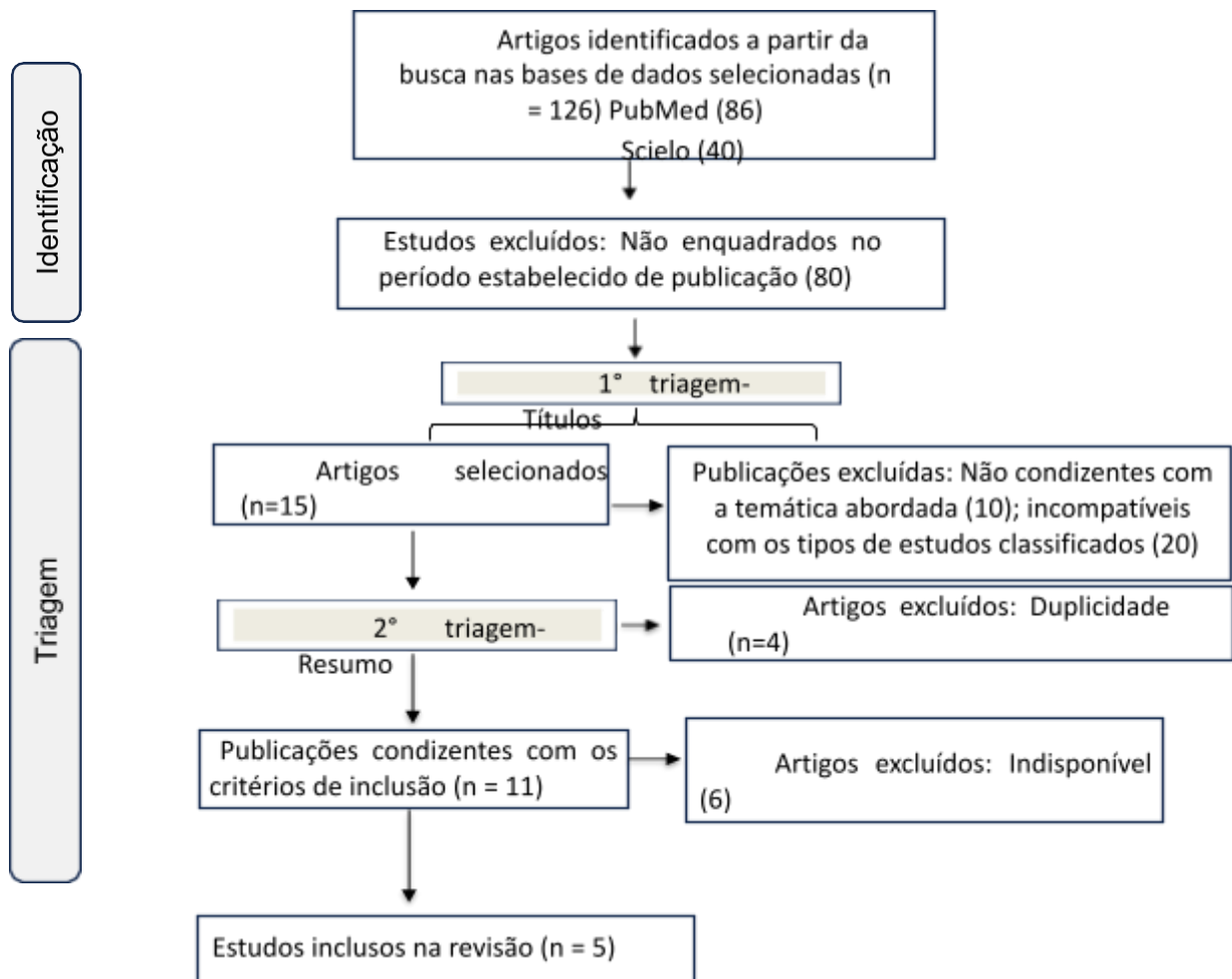
descritores “osteogênese imperfeita”, “epidemiologia”, “intervenções de enfermagem”, “qualidade da assistência” e “pediatria” no período 2019 a 2024.

Os critérios de inclusão aplicados aos resultados foram: (1) o texto disponível na íntegra; (2) artigos publicados entre 2019-2024; (3) escritos em português, inglês ou espanhol e, (4) estar diretamente relacionado ao objetivo do estudo aqui apresentado.

Com base na pesquisa, foram encontradas 126 publicações, porém apenas 36 estavam relacionados ao tema pertinente ao trabalho. Tendo em vista os critérios adotados na metodologia para a elaboração desta pesquisa apenas 05 artigos se enquadraram para responder os objetivos específicos desta pesquisa. O fluxograma apresentado na Figura 1 ilustra os artigos selecionados para este estudo que atenderam aos critérios de inclusão estabelecidos.

Os periódicos resultantes da busca serão analisados com base nas estratégias utilizadas pela enfermagem para o cuidado da criança com osteogênese imperfeita. Os dados obtidos serão armazenados e processados no Microsoft Excel (Microsoft Office®2016) para interpretação e discussão dos resultados.

Figura 1: Fluxograma da seleção do estudo



3. Resultados e Discussão

Após a análise dos artigos selecionados, foram identificadas diversas estratégias de enfermagem que desempenham um papel crucial no cuidado de crianças com osteogênese imperfeita (OI). Essas estratégias estão focadas em áreas específicas, incluindo a prevenção de fraturas, o manejo da dor, a promoção da mobilidade e a educação familiar, além da adaptação ambiental para garantir a segurança.

Tabela 1: Seleção dos artigos analisados

Autores	Título	Objetivo	Resultados
Dinulescu et al. (2024) ⁷	Novas perspectivas de terapias em osteogênese imperfeita — uma revisão da literatura	Revisar terapias experimentais ou menos conhecidas para OI apoiadas pela literatura científica.	Na revisão da literatura, oito novas terapias potenciais para OI foram identificadas, comprovando resultados promissores em células e modelos animais ou na prática humana, mas mais pesquisas ainda são necessárias.
Hill et al. (2024) ⁸	Otimizando a qualidade de vida relacionada à saúde em crianças com osteogênese imperfeita	Examinar o impacto que o diagnóstico e o tratamento da osteogenesis imperfecta têm na qualidade de vida relacionada à saúde de uma criança.	Otimizar a qualidade de vida relacionada à saúde em crianças com Osteogênese Imperfeita costuma ser uma jornada complicada e multifacetada que envolve a criança, sua família, escola, equipe extracurricular e vários profissionais de saúde.
Carrasco, Coronei, Relica, (2023) ⁶	Osteogênese e imperfeita em paciente pediátrico com base na teoria do autocuidado	Descrever os cuidados de enfermagem a uma paciente com diagnóstico de osteogênese imperfeita com base na teoria de Dorothea Orem.	Relativamente à teoria do autocuidado de Dorothea Orem e à forma como o pessoal de saúde realizava os respectivos cuidados e orientava a família que se encarrega do seu cuidado diário.
Souza et al. (2020) ³	Desafios dos enfermeiros frente à criança com osteogênese imperfeita	Identificar os desafios dos enfermeiros na assistência à criança com osteogênese imperfeita.	Entendeu-se que o cuidado dessas crianças se torna um desafio, visto que qualquer intervenção inapropriada relacionada à mobilização poderá desencadear complicações devido à fragilidade óssea.
Castro et al. (2020) ²	As experiências cotidianas de cuidar	Explorar as experiências cotidianas de cuidadores familiares que cuidam de	cuidado familiar na Osteogenesis Imperfecta envolvia: (a) gerenciar atividades regulares de cuidado

	de crianças com Osteogênese Imperfeita: um estudo descritivo qualitativo	crianças com Osteogênese Imperfeita (OI).	do dia a dia, incluindo rotinas matinais, rotinas noturnas e a facilitação da mobilização do filho; (b) lidar com períodos que tornavam a rotina de cuidado mais desafiadora, como fraturas, cirurgias e dor; e (c) elaborar estratégias de longo prazo para dar suporte ao cuidado diário, como gerenciar o ambiente, acessar recursos médicos e escolares e coordenar cuidados e descanso.

Fonte: Autores (2024).

De acordo com estudos realizados por McDowell⁹ e Wang et al.¹⁰, a prevenção de fraturas é uma prioridade no cuidado de crianças com OI, dado o risco elevado devido à fragilidade óssea. As intervenções de enfermagem incluem o uso de dispositivos de imobilização adequados e técnicas de manuseio cuidadosas para reduzir o trauma ósseo. Uma abordagem preventiva envolve orientações constantes à equipe multidisciplinar e familiares sobre como manipular a criança, evitando quedas e movimentos bruscos.

O manejo da dor também foi uma área relevante identificada na pesquisa corroborando com resultados encontrados por Li et al.¹¹. A dor crônica é uma complicação comum, especialmente após fraturas, e deve ser tratada com uma combinação de analgésicos e medidas não farmacológicas, como técnicas de relaxamento e terapia física adaptada. A enfermagem atua na avaliação contínua da dor, ajustando as intervenções conforme necessário, sempre priorizando o bem-estar do paciente.

A promoção da mobilidade segura é essencial para o desenvolvimento físico e a qualidade de vida da criança com OI. Estudos realizados por Barros, Vasconcelos¹² demonstram as enfermeiras, em conjunto com fisioterapeutas, desempenham um papel ativo na implementação de exercícios adaptados que fortalecem a musculatura sem comprometer os ossos frágeis. Essas intervenções visam não apenas melhorar a capacidade física, mas também reduzir o risco de novas fraturas ao melhorar a coordenação motora.

A educação dos familiares sobre os cuidados diários da criança é uma das principais intervenções de enfermagem. A orientação abrange desde técnicas para mobilizar a criança de forma segura até informações sobre como lidar com possíveis emergências, como fraturas. O estudo ressalta a importância de um acompanhamento contínuo para garantir que os cuidadores sintam-se preparados para gerenciar as demandas diárias, este fato corrobora com o estudo realizado por Wang et al.¹⁰.

Apesar das estratégias eficazes, diversos desafios persistem. A escassez de recursos especializados, a falta de conscientização sobre a doença entre os profissionais de saúde e as desigualdades no acesso aos cuidados foram obstáculos comumente encontrados no estudo. Segundo Carrasco et al.⁶, a enfermagem enfrenta dificuldades em fornecer cuidados adequados devido à falta de treinamento especializado e à limitada disponibilidade de serviços de reabilitação e suporte psicológico para as famílias.

Além disso, as barreiras financeiras e geográficas dificultam o acesso a tratamentos e dispositivos de apoio, especialmente em regiões mais remotas. Esse cenário reforça a necessidade de políticas públicas voltadas para melhorar o acesso ao tratamento e o apoio contínuo às famílias.

4. Conclusão

As estratégias de enfermagem para o cuidado de crianças com osteogênese imperfeita abrangem um amplo espectro de intervenções, desde a prevenção de fraturas até a promoção da mobilidade e a educação familiar. A abordagem multidisciplinar é crucial para garantir que as necessidades físicas e emocionais dessas crianças sejam atendidas de maneira holística.

No entanto, os desafios relacionados à falta de conscientização, recursos especializados e acesso desigual aos cuidados devem ser superados para que a qualidade da assistência possa ser aprimorada. Mais pesquisas e investimentos em educação e treinamento de profissionais de saúde são necessários para fortalecer o papel da enfermagem e melhorar o cuidado prestado às crianças com OI e suas famílias.

A osteogênese imperfeita, apesar de ser uma doença rara, continua a demandar um avanço significativo tanto no manejo clínico quanto na pesquisa científica. As estratégias de enfermagem para o cuidado de crianças com OI devem ser continuamente aprimoradas para atender às necessidades físicas, emocionais e sociais desses pacientes, especialmente considerando a complexidade da patologia e suas implicações na vida diária. Nesse sentido, algumas perspectivas futuras são fundamentais:

- **Avanços na Formação de Profissionais de Saúde:** A inclusão de conteúdos mais aprofundados sobre doenças genéticas raras, como a osteogênese imperfeita, nos currículos de enfermagem e de outras áreas da saúde é essencial para capacitar os profissionais desde a graduação. Capacitações continuadas e especializações sobre o manejo da OI podem garantir uma assistência de enfermagem mais qualificada e personalizada.
- **Desenvolvimento de Protocolos Multidisciplinares:** A criação e disseminação de protocolos de atendimento multidisciplinar baseados em evidências são cruciais para padronizar e aprimorar a qualidade da assistência à criança com OI. A colaboração entre enfermeiros, ortopedistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e psicólogos permitirá um cuidado mais integrado, otimizando a prevenção de fraturas e promovendo a reabilitação física e emocional.
- **Uso de Tecnologias no Cuidado de Enfermagem:** A implementação de tecnologias assistivas no cuidado de crianças com OI, como dispositivos de monitoramento remoto para detecção precoce de fraturas e outros problemas, pode melhorar o acompanhamento contínuo e reduzir a necessidade de internações frequentes. Além disso, plataformas digitais que facilitem o acompanhamento do tratamento e o suporte emocional às famílias são áreas que merecem maior atenção e desenvolvimento.
- **Pesquisa e Inovação no Tratamento da OI:** Embora os tratamentos atuais visem controlar sintomas e melhorar a qualidade de vida, a ciência está em constante evolução, e novas terapias voltadas para corrigir os defeitos no colágeno tipo 1 podem surgir nos próximos anos. Ensaios clínicos sobre tratamentos biológicos e o uso de terapias celulares e genéticas para regeneração óssea são áreas promissoras.
- **Políticas Públicas e Conscientização Social:** A criação de políticas públicas que ampliem o acesso a cuidados especializados e a conscientização sobre doenças raras é fundamental. Além disso, a promoção de campanhas de sensibilização pode ajudar a reduzir o estigma associado à OI, promovendo a inclusão social e a melhoria da qualidade de vida desses pacientes.
- **Assistência Integral e Suporte Familiar:** Outro aspecto relevante para o futuro do cuidado de enfermagem em OI é o fortalecimento do suporte às famílias. Estruturas de acolhimento psicológico e redes de apoio social devem ser ampliadas para garantir que os cuidadores, muitas vezes sobrecarregados, recebam a ajuda necessária, promovendo um ambiente mais saudável para as crianças.

5. Referências

1. Mordenti M, Tremosini M, Locatelli M, Gnoli M, Forni C, Pedrini E, et al. Cost-effectiveness of bringing a nurse into an Italian genetic day clinic: a before and after study. *BMC Health Serv Res*. 20 de novembro de 2023;23(1):1278.
2. Castro AR, Marinello J, Chougui K, Morand M, Bilodeau C, Tsimicalis A. The day-to-day experiences of caring for children with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative descriptive study. *Journal of Clinical Nursing*. 2020;29(15–16):2999–3011.
3. Souza CC de, Kropf RKP, Domingues ÉS, Pires ZR, Pinto ACS. Desafios dos enfermeiros frente à criança com osteogênese imperfeita. *Rev enferm UFPE on line*. 2020;[1-9].
4. Nijhuis WH, Eastwood DM, Allgrove J, Hvid I, Weinans HH, Bank RA, et al. Current concepts in osteogenesis imperfecta: Bone structure, biomechanics and medical management. *Journal of Children's Orthopaedics*. 1º de fevereiro de 2019;13(1):1–11.
5. Rachel McDowell AM. Reflection on the assessment and care of a child with osteogenesis imperfecta [Internet]. *Nursing Children and Young People*; [citado 20 de setembro de 2024]. Disponível em: <https://journals.rcni.com/nursing-children-and-young-people/evidence-and-practice/reflection-on-the-assessment-and-care-of-a-child-with-osteogenesis-imperfecta-ncyp.2018.e1121/abs>
6. Arturo Carrasco CM, Cornejo Coronel KL, Román Relica LG. Osteogênese imperfecta en paciente pediátrico fundamentado en la teoría del autocuidado: A propósito de un caso. *Polo del Conocimiento: Revista científico - profesional*. 2023;8(1):1064–76.
7. Dinulescu A, Păsărică AS, Carp M, Dușcă A, Dijmărescu I, Pavelescu ML, et al. New Perspectives of Therapies in Osteogenesis Imperfecta—A Literature Review. *Journal of Clinical Medicine*. janeiro de 2024;13(4):1065.
8. Hill CL, Ford D, Baker J. Optimising Health-Related Quality of Life in Children With Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int* [Internet]. 2 de maio de 2024 [citado 4 de outubro de 2024]; Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s00223-024-01205-4>
9. Rachel McDowell AM. Reflection on the assessment and care of a child with osteogenesis imperfecta [Internet]. *Nursing Children and Young People*; [citado 20 de setembro de 2024]. Disponível em: <https://journals.rcni.com/nursing-children-and-young-people/evidence-and-practice/reflection-on-the-assessment-and-care-of-a-child-with-osteogenesis-imperfecta-ncyp.2018.e1121/abs>
10. Wang X, Li Y, Zhong Y, Wang M, Liu X, Han W, et al. Home care needs assessment among caregivers of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study. *BMC Prim Care*. 19 de abril de 2024;25(1):119.
11. Li H, He X, Du Q, Fan X, Xu S, Wu Y. Health management in children with osteogenesis imperfecta. *Aging Communications*. 1º de janeiro de 2020;2:52–8.
12. Barros D da S, Vasconcelos EL. Newborn with osteogenesis imperfecta: construction of a nursing care plan. *Contribuciones a las Ciencias Sociales*. 15 de fevereiro de 2024;17(2):e4333–e4333.