ReGeo ISSN: 2177-3246

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: UM OLHAR PARA O CUIDADO DE ENFERMAGEM

OSTEOGENESIS IMPERFECTA: A LOOK AT NURSING CARE

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: UNA MIRADA AL CUIDADO DE ENFERMERÍA

https://doi.org/10.56238/revgeov17n9-164

Data de submissão: 24/08/2026 **Data de publicação:** 24/09/2026

Kamila Martha Alves Silva
Graduanda em Enfermagem
Instituição: Universidade de Sorocaba (UNISO)
E-mail: kamila.estudo@gmail.com
Orcid: https://orcid.org/0009-0004-2697-6076
Lattes: http://lattes.cnpq.br/6793080780863267

Mariana Prestes Jardine
Graduanda em Enfermagem
Instituição: Universidade de Sorocaba (UNISO)
E-mail: maripjardine@yahoo.com.br
Orcid: https://orcid.org/0009-0001-9176-6196
Lattes: http://lattes.cnpq.br/0657123271031619

Leandro Aparecido de Souza
Doutor em Ciências Farmacêuticas
Instituição: Universidade de Sorocaba (UNISO)
E-mail: leandro.souza@prof.uniso.br
Orcid: https://orcid.org/0000-0001-8828-9918
Lattes: http://lattes.cnpq.br/6090315154831086

Clayton Gonçalves de Almeida
Mestre em Ciências Farmacêuticas
Instituição: Universidade de Sorocaba (UNISO)
E-mail: clayton.almeida@prof.uniso.br
Orcid: https://orcid.org/0000-0003-2959-3965
Lattes: http://lattes.cnpq.br/6493791537446598

Débora Cabral Nunes Polaz
Mestre em Educação nas Profissões da Saúde
Instituição: Universidade de Sorocaba
E-mail: debora.polaz@prof.uniso.br
Orcid: https://orcid.org/0000-0003-4800-672X
Lattes: http://lattes.cnpq.br/9342411050092970

RESUMO
A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara, caracterizada por intensa fragilidade óssea, decorrente de falhas na produção do colágeno tipo 1, o que representa um desafio relevante para a enfermagem. Considerando que essa condição torna os cuidados rotineiros, como mobilização e autocuidado, suscetíveis a fraturas, exige-se a identificação de práticas seguras e adequadas para a

realização dessas atividades nestes pacientes. Objetivo: identificar estratégias que a equipe de enfermagem pode adotar para promover segurança e qualidade de vida, no cuidado de pacientes com OI. Metodologia: trata-se de uma revisão de escopo, com abordagem quali-quantitativa, utilizando as bases BDENF, BVS, SciELO, MEDLINE e LILACS, descritores e operadores booleanos. A questão norteadora baseou-se na estratégia PICO: "Quais os conhecimentos e práticas são fundamentais para equipe de enfermagem realizar o cuidado adequado de pacientes com OI?". Resultados: Observou-se que a capacitação profissional é limitada, mas intervenções como mobilização cuidadosa e educação familiar reduzem complicações. Conclusão: protocolos e treinamentos contínuos são essenciais para o aprimoramento do cuidado nesse grupo.

Palavras-chave: Osteogênese Imperfeita. Enfermagem. Ortopedia. Genética. Cuidados de Enfermagem.

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta (OI) is a rare genetic disease characterized by severe bone fragility due to defects in type I collagen production, representing a significant challenge for nursing. Considering that this condition makes routine care activities, such as mobilization and self-care, susceptible to fractures, it is essential to identify safe and appropriate practices for performing these activities in these patients. Objective: To identify strategies that the nursing team can adopt to promote safety and quality of life in the care of patients with OI. Methodology: This is a scoping review with a qualitative and quantitative approach, using the BDENF, BVS, SciELO, MEDLINE, and LILACS databases, descriptors, and Boolean operators. The guiding question was based on the PICO strategy: "What knowledge and practices are essential for the nursing team to provide appropriate care for patients with OI?" Results: It was observed that professional training is limited, but interventions such as careful mobilization and family education reduce complications. Conclusion: Protocols and continuous training are essential for improving care in this group.

Keywords: Osteogenesis Imperfecta. Nursing. Orthopedics. Genetics. Nursing Care.

RESUMEN

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética rara, caracterizada por una marcada fragilidad ósea debido a fallos en la producción del colágeno tipo 1, lo que representa un desafío relevante para la enfermería. Considerando que esta condición hace que los cuidados rutinarios, como la movilización y el autocuidado, sean susceptibles a fracturas, se requiere identificar prácticas seguras y adecuadas para realizar estas actividades en dichos pacientes. Objetivo: Identificar estrategias que el equipo de enfermería puede adoptar para promover la seguridad y la calidad de vida en el cuidado de pacientes con OI. Metodología: Se trata de una revisión de alcance, con enfoque cualitativo y cuantitativo, utilizando las bases de datos BDENF, BVS, SciELO, MEDLINE y LILACS, descriptores y operadores booleanos. La pregunta orientadora se basó en la estrategia PICO: "¿Qué conocimientos y prácticas son fundamentales para que el equipo de enfermería realice el cuidado adecuado de pacientes con OI?" Resultados: Se observó que la capacitación profesional es limitada, pero intervenciones como la movilización cuidadosa y la educación familiar reducen las complicaciones. Conclusión: Los protocolos y la formación continua son esenciales para mejorar la atención en este grupo.

Palabras clave: Osteogénesis Imperfecta. Enfermería. Ortopedia. Genética. Cuidados de Enfermería.

1 INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara, majoritariamente autossômica dominante, causada por alterações no gene que formam o colágeno tipo 1, produzido por osteoblastos, presentes nos tecidos conjuntivo e ósseo. Os pacientes com essa condição apresentam ossos mais propícios à fraturas e deformidades, devido à diminuição do volume de massa óssea, o que aumenta a necessidade de internações, cirurgias e procedimentos hospitalares (Barrenechea, 2021).

A doença apresenta diversas manifestações clínicas, que dependem do tipo de OI, sendo as mais comuns a esclera azulada, dentinogênese imperfeita, osteoporose, fraturas em ossos longos, surdez e laxidão tegmentar (Martins et al., 2022).

A OI é classificada como uma enfermidade rara, apresentando uma prevalência estimada entre 1 para cada 10.000 a 1 para cada 20.000 nascimentos em países como os Estados Unidos. No Brasil, pessoas diagnosticadas com essa patologia são acompanhadas em Centros de Referência para Osteogênese Imperfeita (CROI), locais estruturados com equipes multidisciplinares e protocolos próprios para o atendimento especializado desses casos. Apesar disso, não existem dados suficientes sobre a prevalência dessa doença em território nacional (Brasil, 2022).

A osteogênese imperfeita, apesar de rara, é uma condição que causa um aumento no número de internações das pessoas acometidas por essa doença e diminui significativamente a qualidade de vida desses pacientes. É possível relacionar a baixa incidência dos casos com a falta de conhecimento dos profissionais de saúde em relação ao manejo de pacientes acometidos por essa enfermidade, o que pode causar aumento do período de internação e piora do quadro (Souza, 2020).

Portanto, o objetivo deste trabalho é levantar informações científicas sobre o manejo da OI pela equipe de enfermagem, para que esses profissionais possam ser qualificados e as melhores medidas de cuidado sejam realizadas nesses pacientes. Dessa forma, espera-se promover segurança, bem-estar e redução de complicações nesses pacientes.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A OI possui várias manifestações clínicas, sendo que uma das formas mais aceitas de as diferenciar é por meio da classificação de Sillence et al (1979), em que o grau de deficiência varia de acordo com a gravidade (Westerheim et al, 2024). Sabe-se que existem vários tipos de OI, mas os tipos I a IV são responsáveis por 90% dos casos.

No tipo I, causada pela produção inadequada de colágeno do tipo I, as manifestações são mais leves, com pouca fragilidade óssea, acompanhada de fraturas e deformidades mínimas, podendo contar com a presença de escleras azuladas, alterações na marcha e surdez na fase adulta. Sendo que, caso

demonstre-se dentinogênese imperfeita, os pacientes podem expressar condições clínicas de maior gravidade (Mota, 2021).

A partir do tipo II, a doença é provocada por alterações estruturais no colágeno do tipo I. Essa forma de OI é descrita como "Letal no período Pré e Perinatal", na qual observa-se pacientes com graves anomalias esqueléticas, escleras de coloração escura e óbito em até um mês (Nussbaum et al, 2016).

O tipo III é considerado a forma mais grave da doença ainda compatível com a vida, caracterizada por um número elevado e progressivo de fraturas e deformidades, estatura reduzida, escoliose e presença de ossos tubulares longos e curvados. (Westerheim et al, 2024).

Já o tipo IV possui uma variedade clínica extensa, sendo caracterizado por uma versão mais branda do tipo III, tendo como características principais as escleras normais, deformidades ósseas de leves a moderadas e fraturas de baixa estatura (Nussbaum et al., 2016).

O diagnóstico da OI ocorre por meio de exames clínicos, laboratoriais e radiológicos, quando ocorrem fraturas recorrentes em crianças ou há histórico familiar da doença. Os exames laboratoriais se mostram altamente efetivos para diagnosticar a OI e afastar outros diagnósticos diferenciais, como a hipofosfatasia e o hiperparatireoidismo pré-existentes, por meio de dosagens de fosfatase alcalina, cálcio e hormônio paratireóideo. Os achados radiológicos, como osteopenia difusa e deformidades ósseas, complementam a avaliação. Apesar disso, um dos únicos exames de confirmação que afasta definitivamente a possibilidade de outras doenças é a testagem genética (Cho et al., 2020).

A OI não possui cura, sendo o tratamento focado em aumentar a densidade óssea, diminuir a dor, melhorar a qualidade de vida e corrigir as fraturas já existentes, por meio de intervenções cirúrgicas. Entre os tratamentos medicamentosos existentes, a suplementação de vitamina D, cálcio e o uso de bisfosfonatos são os mais escolhidos para aumentar a densidade óssea, apesar de não existirem informações sobre a redução no número de fraturas a partir da sua utilização (Martins et al., 2022).

A equipe multiprofissional possui grande destaque no tratamento da OI, pois garante que o cuidado seja realizado com um olhar holístico, visando não somente o tratamento das fraturas e deformidades, mas também capacitar o indivíduo para realizar as atividades do dia a dia de maneira autônoma e garantir o bem-estar social, de acordo com as suas características individuais (Mota, 2021). Nesse sentido, de acordo com a Resolução nº 736 do Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), o Processo de Enfermagem é um recurso imprescindível para os enfermeiros basearem o cuidado de pacientes com OI, pois garante uma assistência individualizada, sistemática e adaptável, por meio das etapas de Avaliação, Diagnóstico, Planejamento, Implementação e Evolução de Enfermagem. Com

isso, a enfermagem utiliza o raciocínio clínico e científico para planejar o cuidado e melhorar a qualidade da assistência.

Os profissionais de enfermagem, por sua vez, devem estar aptos a aplicarem cuidados na manipulação dos pacientes, uma vez que movimentos realizados de forma inadequada podem resultar em fraturas devido a fragilidade óssea da patologia (Souza, 2020).

Além disso, a enfermagem possui ação educacional, uma vez que necessita transmitir conhecimento tanto para a família, quanto para o próprio paciente, a respeito de técnicas que visam a melhoria da qualidade de vida do mesmo. O ensino de técnicas como manobras seguras durante a realização de higiene, ao vestir-se ou ser vestido e como se posicionar corretamente, auxiliam na prevenção de novas fraturas, além de estimular a participação ativa da família no processo e contribuir para o bem-estar íntimo dos clientes (Souza, 2020).

3 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão de escopo, por levantamento bibliográfico, de caráter descritivo e abordagem qualitativa e quantitativa. O método adotado tem como propósito organizar os conceitos centrais, examinar a amplitude e a natureza da pesquisa, bem como seu alcance, assim como sintetizar e disseminar os resultados obtidos, além de identificar as lacunas ainda presentes na literatura. Essa metodologia foi escolhida pois o trabalho possui a intenção de comparar e descrever as intervenções de enfermagem na osteogênese imperfeita.

Foram obtidos revisões sistemáticas, dissertações de mestrado, pesquisas qualitativas, guias de práticas clínicas e ensaios clínicos controlados, por meio das bases de dados da BVS (Biblioteca Virtual de Saúde), SciELO (Scientific Electronic Library Online), MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online), BDENF (Base de Dados em Enfermagem) e LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), utilizando os Descritores em Ciências da Saúde (DeCs) intercalados com operadores booleanos, em português e inglês: "osteogênese imperfeita (Osteogenesis Imperfecta)" AND "cuidados de enfermagem (Nursing Care)" OR “enfermagem (Nursing)”.

Os artigos foram selecionados e extraídos por duas revisoras de maneira independente, seguindo os critérios de inclusão, em que foram selecionados os textos completos, com o assunto principal “osteogênese imperfeita”, em português ou inglês e com data de publicação entre os últimos 5 anos [2020-2025]. Como critério de exclusão, foram eliminados os estudos que não coincidiam com o tema da pesquisa, trabalhos incompletos e não gratuitos.

A análise da qualidade metodológica dos estudos escolhidos foi realizada por meio de ferramentas específicas, adequadas para cada tipo de investigação científica. Nos estudos qualitativos, foi aplicado o roteiro do Critical Appraisal Skills Programme (CASP), que ajuda a verificar se os objetivos estão bem definidos, se a metodologia é adequada e se a análise dos dados foi feita de forma cuidadosa.

Já nos estudos quantitativos, foi utilizado um checklist baseado nos critérios da Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ), que considera pontos como a definição da amostra, validade dos instrumentos usados e se os resultados são consistentes. A partir da pontuação obtida, os estudos foram classificados em alta, moderada ou baixa qualidade metodológica, o que ajudará a garantir mais confiabilidade na análise final.

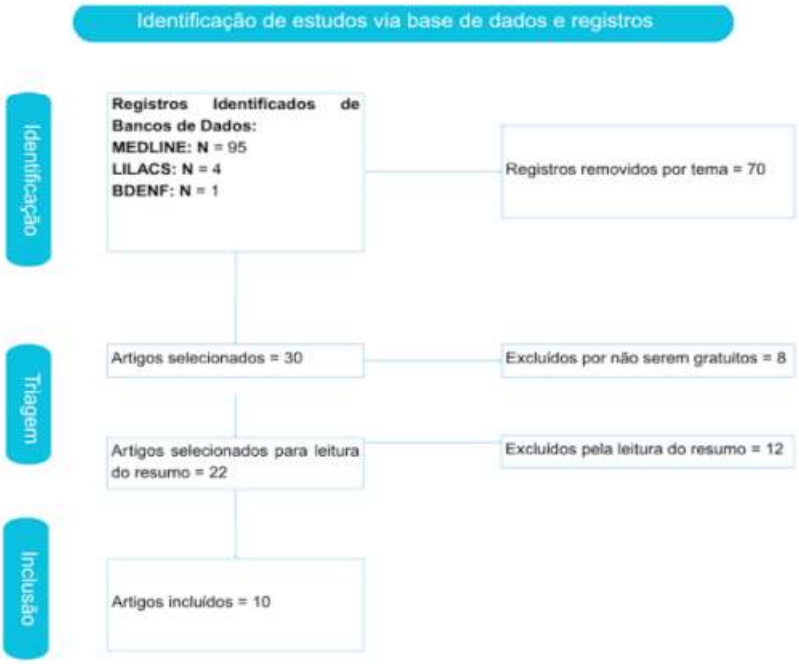
Para a formulação da pergunta norteadora, utilizou-se a estratégia PICO, em que cada uma das letras representa: P (Problema) - falta de conhecimento da equipe de enfermagem em relação ao cuidado a pacientes com osteogênese imperfeita; I (Intervenção) - prover conhecimento teórico/prático a equipe de enfermagem; C (Comparação) - não se aplica; O - (Desfecho): melhorar o conhecimento da equipe de enfermagem em relação ao cuidado a pacientes com osteogênese imperfeita.

Nesse sentido, a pergunta norteadora que guiou todo o processo de investigação foi: “Quais os conhecimentos e práticas são fundamentais para equipe de enfermagem realizar o cuidado adequado de pacientes com Osteogênese Imperfeita?”.

A seleção das publicações foi conduzida segundo a Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR), seguindo as etapas de identificação dos artigos, triagem e inclusão final dos estudos. O PRISMA consiste em um conjunto mínimo de itens baseados em evidências para relatar revisões sistemáticas e metanálises. Seu fluxograma, além de avaliar os efeitos das intervenções, também pode ser aplicado para indicar revisões sistemáticas com diferentes objetivos. O processo está apresentado na Figura 1.

A busca estruturada identificou 100 artigos, dos quais 70 foram excluídos após a análise temática. Dos 30 artigos restantes, 8 foram excluídos por não serem gratuitos e 22 foram selecionados para a leitura do resumo. Por fim, foram selecionados 10 artigos para compor a presente revisão, por atenderem integralmente aos critérios de inclusão.

Figura 1: Diagrama de fluxo adaptado do PRISMA detalhando o processo de seleção dos estudos incluídos na revisão



Fonte: Desenvolvido pela equipe autora, 2026.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Neste estudo, foi realizada uma análise comparativa das evidências disponíveis sobre as principais necessidades e o cuidado de enfermagem/multiprofissional em pacientes com osteogênese imperfeita. Os estudos selecionados foram organizados em um quadro sinóptico, identificados como E1, E2, E3 e assim por diante, com informações referentes à estudo e base de dados, autor, ano, idioma e periódico de publicação, além do objetivo, tipo de estudo, principais resultados e nível de evidência.

Cinco dos dez estudos selecionados destacaram a importância dos cuidados multidisciplinares em pacientes com OI. O E1 propôs uma abordagem multidisciplinar e planos individualizados para a OI. O E3 observou que o manejo da OI exige cuidado multiprofissional precoce, além de apoio à família. O E4 revelou que para o manejo da dor ser efetivo é necessário que ele seja realizado por profissionais de diferentes áreas. O E9 constatou a importância da atenção multidisciplinar no desenvolvimento do autocuidado e da capacidade de realização das atividades do dia a dia. O E10 destacou os cuidados específicos de enfermagem, como a mobilização cuidadosa, a prevenção de quedas e os cuidados pós-cirúrgicos, além de salientar a importância do processo de enfermagem na individualização do cuidado.

A dor é citada em sete dos dez artigos selecionados, evidenciando a necessidade da criação de diretrizes específicas para lidar com esse sinal vital, o uso de terapias alternativas e complementares, a diminuição da qualidade de vida, as dificuldades no uso contínuo de medicamentos (como

analgésicos, anti-inflamatórios e bifosfonatos) e a participação dos profissionais de saúde no manejo desse sintoma.

O cuidado domiciliar é citado em quatro dos dez artigos, mostrando os impactos da OI na realização de tarefas domésticas, autocuidado e mobilidade, além da necessidade de adaptações, mudanças no ambiente e participação dos cuidadores e da equipe de saúde nesse processo.

O impacto emocional foi abordado em seis dos dez artigos selecionados, destacando as restrições causadas pela OI no dia a dia desses pacientes, como a fadiga crônica, mudanças na rotina, dificuldades de mobilidade e isolamento social devido às limitações físicas, além de impactos emocionais como ansiedade, depressão, medo de novas fraturas, desafios na participação em atividades cotidianas e dificuldades com questões relacionadas à sexualidade.

Quadro 1 - Estudos organizados por nível de evidência, base de dados, ano de publicação, país, revista, autoria e tipo de estudo.

Estudo / Base de Dados	Autor/Ano/ Idioma/ Revista	Objetivo / Tipo de Estudo	Principais Resultados	Nível de Evidência
E1 MEDLINE	CELLI *et al*, 2024, inglês, Calcif Tissue Int.	Objetivo: Sintetizar evidências sobre a transição do cuidado pediátrico para o adulto em OI. Trata-se de uma Revisão sistemática qualitativa.	Necessidade de abordagem multidisciplinar e planos individualizados para melhorar a continuidade do cuidado e qualidade de vida.	5
E2 MEDLINE	WANG *et al*, 2024, inglês, BMC Prim Care.	Objetivo: Avaliar e orientar os principais auxílios que os cuidadores de portadores da OI precisam fornecer na atenção domiciliar. Trata-se de um estudo quantitativo observacional transversal.	As intervenções devem focar em treinamento físico, manejo da dor e prevenção de fraturas.	4
E3 MEDLINE	ARUNDEL *et al*, 2023, inglês, Curr Osteoporos Rep.	Objetivo: Discutir as abordagens multidisciplinares em pacientes com OI nos primeiros anos de vida e nos tipos mais severos. Trata-se de uma revisão narrativa.	Evidencia-se que o manejo da OI requer cuidado multiprofissional precoce, atentando-se principalmente à dor, função respiratória, nutrição e crescimento. Em relação ao acompanhamento, o mesmo deve ser contínuo, oferecendo suporte à família e buscando garantir qualidade de vida e independência futura.	7
E4 MEDLINE	CELIN *et al*, 2023, Am J Med Genet A.	Objetivo: Descrever a dor, seus fatores relacionados e o tratamento em pacientes com OI. Trata-se de um estudo observacional longitudinal.	A dor compromete atividades, sono, saúde mental; indica terapias não farmacológicas e atenção individualizada para cada paciente.	4

E5 MEDLINE	WANG *et al*, 2022, inglês, Nurs Ethics.	Objetivo: Explorar as experiências morais de crianças com OI, utilizando como forma de facilitação da expressão o art-making. Trata-se de um estudo qualitativo (etnografia focada)	Crianças se beneficiam de arte para expressão, sentem-se mais incluídas quando ouvidas nas decisões de cuidado. Propõe um aumento dos estudos sobre a utilização do lúdico, pelos profissionais, com crianças que possuem doenças crônicas.	6
E6 MEDLINE	HILL *et al*, 2022, inglês, Disabil Health J.	Objetivo: Compreender o impacto da OI na rotina e gerenciamento da doença nas famílias, visando reconhecer e abordar as necessidades de suporte de forma mais adequada. Trata-se de um estudo qualitativo descritivo.	Crianças e adolescentes com OI enfrentam problemas de autoestima, dor, bullying e dificuldades para participação social e realização de tarefas diárias; a transição do cuidado pediátrico para o adulto é desafiadora devido à falta de recursos e apoio especializado às famílias, o que compromete autonomia e qualidade de vida.	6
E7 MEDLINE	NIJHUIS *et al*, 2021, inglês, Orphanet J Rare Dis.	Objetivo: Criar um conjunto padronizado de medidas de desfecho para a avaliação da OI. Trata-se de um estudo de consenso (abordagem Delphi modificada)	Identificou 24 domínios essenciais, priorizando dor, fraturas, densidade mineral, bem-estar e função dos membros.	7
E8 LILACS	MORORÓ, 2021, português, Não publicado.	Objetivo: Descrever relações afetivo-sexuais e sexualidade em adultos com OI. Trata-se de uma dissertação de Mestrado	Adultos têm dúvidas e baixa informação sobre sexualidade; propõe capacitação de profissionais para abordar o tema.	6
E9 LILACS	MOTA, 2021, português, Não publicado.	Objetivo: Descrever o perfil de funcionalidade de crianças e jovens que possuem OI. Trata-se de uma dissertação de Mestrado	61% não andam longas distâncias, 87% precisam de auxílio em atividades básicas; existe grande restrição social e nas atividades físicas. Evidencia a necessidade de cuidados com equipe multidisciplinar para melhorar a independência e qualidade de vida.	4
E10 BDENF	SOUZA *et al*, 2020, Rev. enferm. UFPE on line.	Objetivo: Compreender os desafios enfrentados por profissionais de enfermagem no cuidado a crianças com OI. Trata-se de um estudo qualitativo, descritivo e exploratório.	O cuidado é desafiador devido à fragilidade, exige manejo individualizado do paciente e treinamento das equipes.	6

Fonte: Desenvolvido pela equipe autora, 2026.

4.1 CUIDADOS MULTIDISCIPLINARES

A importância dos cuidados multidisciplinares é descrita em 5 dos 10 artigos, evidenciando a sua capacidade de tratar sintomas e educar pacientes e cuidadores. Em E1, E3, E4 e E9, a participação integrada da equipe multidisciplinar é descrita como imprescindível para o cuidado correto de pacientes com OI, garantindo melhores resultados no manejo da dor, questões emocionais e participação social. Por outro lado, um dos principais problemas citados foi a atual falta de conexão entre as práticas desses profissionais, o que prejudica a confiança desse paciente, além de gerar uma fragmentação e dificuldade na longevidade do cuidado. Já no E10, são detalhados os cuidados específicos da equipe de enfermagem, ressaltando a importância de esses profissionais dominarem as

práticas necessárias para prevenir fraturas, reconhecer precocemente esse quadro, realizar mudanças frequentes de decúbito visando o alívio da dor e adoção do posicionamento adequado para evitar desconfortos respiratórios. Também são destacados os cuidados voltados à prevenção de quedas e ao acompanhamento pós-cirúrgico, como a realização de curativos e atenção à ferida operatória. Além disso, o estudo enfatiza a relevância da educação permanente e do processo de enfermagem no manejo desses pacientes, considerando que a osteogênese imperfeita demanda uma assistência holística, individualizada e sensível às necessidades específicas de cada pessoa.

4.2 DOR

A dor aparece em 7 dos 10 artigos, incluindo o seu grau incapacitante e o manejo com medicamentos e outras práticas. No E1, é evidenciada a necessidade dos profissionais acolherem e criarem uma relação de confiança com os pacientes com OI, na transição do cuidado pediátrico para o adulto, colocando em destaque o conhecimento da equipe no manejo da dor e das fraturas. No E2, o manejo da dor realizado pelos cuidadores de pacientes com OI, em ambiente domiciliar, é descrito como uma atividade potencialmente estressante, devido a ausência de diretrizes específicas para tratar esse sinal vital e da ausência de apoio profissional. O uso de medicamentos como os opióides e os bisfosfonatos foi citado em E2, E3, E4, E6, E9 e E10, entretanto a efetividade desses medicamentos para esse fim ainda é discutível, visto que se trata de um sintoma crônico. Em E4 é citado que os pacientes com OI sentem grande alívio com o uso de terapias não convencionais, como bolsas de gelo ou calor, alongamentos e produtos a base de cannabis, além de relatarem um impasse entre utilizar os medicamentos tradicionais para o alívio da dor e sofrerem com problemas gastrointestinais ou continuarem a sentir dor. Já o E7 destaca a utilização de escalas para mensuração da dor, como as visuais e coloridas, indicada para crianças, e a Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS), que é indicada para adultos.

4.3 CUIDADO DOMICILIAR

Os cuidados domiciliares aparecem em 3 dos 10 artigos, tratando sobre as modificações no ambiente doméstico, o papel do cuidador e o autocuidado. Em E2, a superproteção dos cuidadores de pacientes com OI e a falta de independência para o autocuidado são descritos como fatores que não necessariamente ajudam a evitar novas fraturas, mas sim causam maior estresse e pioram a reabilitação desses pacientes. No E6 é citado que muitas vezes os cuidadores precisam realizar adaptações ou se mudarem de suas casas para aumentar a acessibilidade aos ambientes, além de que muitos deles optam por abandonar seus trabalhos ou trabalhar remotamente para que possam estar mais próximos da pessoa

cuidada. No E9 é citado que os participantes da pesquisa possuem grande dificuldade para realizar seu autocuidado, principalmente em aspectos como alimentação, controle do peso corporal, uso de medicações e seguir orientações de saúde, o que pode ter influência do comodismo, falta de habilidade para a sua realização ou superproteção dos cuidadores.

4.4 IMPACTO EMOCIONAL

O impacto emocional em pacientes e cuidadores de pacientes com OI aparece em 6 dos 10 artigos, colocando em pauta o dever dos profissionais em acolher e construir uma boa relação social com essas pessoas. Em E3 e E6 enfatiza-se a importância de acolher os sentimentos e preocupações dos cuidadores e pacientes com OI, considerando que essas pessoas enfrentam o medo recorrente de novas fraturas e as repercussões dessas experiências em seus relacionamentos, como a quebra em suas rotinas devido às internações e a ausência da possibilidade de participação em atividades sociais que requerem movimentação. O E4 cita que a dor e as fraturas recorrentes causam marcas emocionais nesses pacientes, o que gera sofrimento substancial e piora no enfrentamento futuro desses sintomas. No E5, a falta de comunicação entre adultos e crianças com OI é apontada como causa de sentimentos de raiva, medo, frustração e confusão. As crianças participantes relataram que os profissionais de saúde frequentemente deixavam de informá-las sobre os cuidados relacionados a sua doença, por acharem que elas não entendiam as informações. Por fim, atividades lúdicas, como desenhos e brincadeiras, mostraram-se úteis para superar esses desafios, de forma a ajudar na expressão de sentimentos e na compreensão dos procedimentos hospitalares. No E8, os participantes da pesquisa descreveram suas experiências com as questões de gênero e sexualidade. Os pacientes relataram a dificuldade para discutir questões relacionadas ao tema, pois seus responsáveis o tratam como um tabu e os profissionais de saúde muitas vezes se limitam a realização de exames, como o preventivo, e à prescrição de contraceptivos, deixando de lado a discussão de questões como reprodução, práticas sexuais e violência dentro dos relacionamentos. O E7 destaca a utilização de diferentes instrumentos para avaliar aspectos que podem comprometer a qualidade de vida de pacientes com OI, como dor, grau de independência e participação social. Dentre esses, o Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS) é apontado como altamente indicado para mensurar o bem-estar físico, mental e social tanto dos pacientes quanto de seus cuidadores.

5 CONCLUSÃO

Os pacientes com OI apresentam limitações físicas e emocionais, que afetam a sua qualidade de vida, realização de tarefas e participação social. Os cuidados desses pacientes devem ser feitos de

maneira especializada, com a participação da equipe multiprofissional, em ambientes hospitalares, clínicos e residenciais, de modo a considerar todos os aspectos individuais desse paciente e o conjunto de sintomas específicos desta doença.

Os estudos revelaram que a equipe de enfermagem precisa adotar intervenções como mobilização cuidadosa, manejo multifacetado da dor e protocolos de prevenção de fraturas, para contribuir para a maior segurança e bem-estar desses pacientes em diferentes contextos.

Destacou-se, ainda, a importância da escuta ativa e da construção de uma relação de confiança entre o paciente e esse profissional de saúde, que tem o dever de orientar cuidadores e pacientes sobre o uso correto de medicações, práticas alternativas e complementares, adaptações domiciliares, sexualidade e autonomia, utilizando recursos lúdicos ou alternativos quando necessário.

No que diz respeito ao cuidado e à prevenção das complicações da OI, foi evidenciado que a educação continuada constitui uma estratégia essencial para fortalecer a capacitação da equipe de enfermagem. Ressalta-se que as doenças raras, em sua maioria, demandam cuidados específicos que muitas vezes não são contemplados nos cursos de graduação, o que prejudica a assistência a esses pacientes.

Assim, a priorização da prevenção por meio de treinamentos contínuos e cuidados personalizados é indispensável para minimizar danos físicos e emocionais, buscando assegurar a excelência da assistência e melhora na qualidade de vida dos pacientes com OI.

REFERÊNCIAS

AGENCY FOR HEALTHCARE RESEARCH AND QUALITY. Agency for Healthcare Research and Quality [homepage]. Disponível em: https://www.ahrq.gov/. Acesso em: 20 nov. 2025.

ARUNDEL, Paul; BORG, Stephanie A. Early life management of osteogenesis imperfecta. Current Osteoporosis Reports, v. 21, p. 779–786, 2023. DOI: 10.1007/s11914-023-00823-5. Disponível em: https://link.springer.com/article/10.1007/s11914-023-00823-5#citeas. Acesso em: 25 set. 2025.

BARRENECHEA, Lindsay Ibacache. Qualidade de vida dos cuidadores de crianças e adolescentes vinculados ao Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita do Rio de Janeiro no ano COVID-19. 2021. Dissertação (Mestrado em Saúde da Criança e da Mulher) – Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2021. Disponível em: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1552838. Acesso em: 26 de maio de 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde. Coordenação-Geral de Gestão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2022/20220927_pcdt_osteogenese_imperfeita.pdf. Acesso em: 26 de maio de 2025.

CASP UK. CASP Checklists - Critical Appraisal Skills Programme [homepage]. Disponível em: https://casp-uk.net/casp-tools-checklists/. Acesso em: 20 nov. 2025.

CELIN, Mercedes Rodriguez et al. A multicenter study to evaluate pain characteristics in osteogenesis imperfecta. American Journal of Medical Genetics Part A, v. 191, n. 1, p. 160-172, 2023. DOI: 10.1002/ajmg.a.63009. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36271817/. Acesso em: 25 set. 2025.

CELLI, Luca et al. Adapting to Adulthood: A Review of Transition Strategies for Osteogenesis Imperfecta. Calcified Tissue International, v. 123, p. 961-975, 2024. DOI: 10.1007/s00223-024-01305-1. Disponível em: https://link.springer.com/article/10.1007/s00223-024-01305-1. Acesso em: 25 set. 2025.

CHO, Tae-Joon et al. Management of Osteogenesis Imperfecta: A Multidisciplinary Comprehensive Approach. Clinics in Orthopedic Surgery, v. 12, n. 4, p. 417-429, 2020. DOI: 10.4055/cios20060. Disponível em: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7683189/. Acesso em: 18 set. 2025.

CONSELHO FEDERAL DE ENFERMAGEM (COFEN). Resolução nº 736, de 17 de janeiro de 2024. Dispõe sobre a implementação do Processo de Enfermagem em todo contexto socioambiental onde ocorre o cuidado de Enfermagem. Brasília, DF: COFEN, 2024. Disponível em: https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-736-de-17-de-janeiro-de-2024/. Acesso em: 31 de maio de 2025.

HILL, Melissa et al. Living with osteogenesis imperfecta: A qualitative study exploring experiences and psychosocial impact from the perspective of patients, parents and professionals. Disability and Health Journal, v. 15, 101168, 2022. DOI: 10.1016/j.dhjo.2021.101168. Disponível em: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1936657421001345?via%3Dihub. Acesso em: 25 set. 2025.

KUMAR, Vinay; ABBAS, Abul K.; FAUSTO, Nelson; ASTER, Jon C. Robbins & Cotran: patologia – bases patológicas das doenças. 8. ed. Tradução autorizada do idioma inglês da edição publicada por Saunders – um selo editorial Elsevier Inc. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010. ISBN 978-85-352-3459-6.

MARTINS, Rute Sousa; BAPTISTA, Patrícia; ROCHA, Sara; GUIMAS, Arlindo; RIBEIRO, Rosa. Osteogênese imperfeita em adultos: a experiência de um centro hospitalar. Medicina Interna, Revista da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, Porto, v. 29, n. 2, p. 120-127, abr./jun. 2022. Disponível em: https://revista.spmi.pt/index.php/rpmi/article/view/631. Acesso em: 26 maio 2025.

MORORÓ, Géssica Martins. Trajetórias afetivo-sexuais de jovens e adultos com osteogênese imperfeita. 2021. Dissertação (Mestrado em Saúde da Criança e da Mulher) – Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2021. Disponível em: https://arca.fiocruz.br/items/b49b2e2d-c8fd-407e-ae37-0158d938d846. Acesso em: 25 set. 2025.

MOTA, Mariana Araujo Goes da. Atividade e participação de crianças e adolescentes com osteogênese imperfeita segundo a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde: perfil de incapacidade. 2021. Dissertação (Mestrado em Pesquisa Aplicada em Saúde da Criança e da Mulher) – Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2021. Disponível em: https://arca.fiocruz.br/items/01ecc26c-5943-4724-b00e-c0115d5a2c5e. Acesso em: 18 de agosto de 2025.

NIJHUIS, Wouter et al. A standard set of outcome measures for the comprehensive assessment of osteogenesis imperfecta. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 16, Article number 140, 2021. DOI: 10.1186/s13023-021-01682-y. Disponível em: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-021-01682-y#citeas. Acesso em: 11 set. 2025.

NUSSBAUM, Robert; McINNES, Roderick; WILLARD, Huntington Thompson & Thompson: genética médica. 8. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016. ISBN 978-85-352-2149-7.

PAGE, Matthew J. et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. PLOS Medicine, v. 18, n. 3, e1003583, p. 1-15, 2021. DOI: 10.1371/journal.pmed.1003583. Disponível em: https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1003583. Acesso em: 23 nov. 2025

RAPOPORT, Maria et al. The patient clinical journey and socioeconomic impact of osteogenesis imperfecta: a systematic scoping review. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 18, n. 34, p. 1-26, 2023. DOI: 10.1186/s13023-023-02627-3. Disponível em: https://doi.org/10.1186/s13023-023-02627-3. Acesso em: 11 set. 2025.

SHEPHERD, Whitney S. et al. Psychosocial outcomes of pain and pain management in adults with osteogenesis imperfecta: a qualitative study. Journal of Clinical Psychology in Medical Settings, v. 31, n. 3, p. 614-627, 2024. DOI 10.1007/s10880-023-09991-z. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10405147/. Acesso em: 11 set. 2025.

SOUZA, Camila Cruz de et al. Desafios enfrentados pelos enfermeiros frente à criança com osteogênese imperfeita. Revista de Enfermagem UFPE on line, Recife, v. 14, e243441, 2020. DOI:10.5205/1981-8963.2020.243441. Disponível em: https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/243441/34309. Acesso em: 31 maio 2025.

WANG, Xinyi et al. Home care needs assessment among caregivers of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study. BMC Primary Care, v. 25, n. 119, p. 1-10, 2024. DOI: 10.1186/s12875-024-02367-8. Disponível em: https://bmcprimcare.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12875-024-02367-8. Acesso em: 25 set. 2025.

WANG, Yi Wen et al. The moral experiences of children with osteogenesis imperfecta. Nursing Ethics, v. 29, n. 7-8, p. 1773-1791, 2022. DOI: 10.1177/09697330221105635. Disponível em: https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/09697330221105635. Acesso em: 25 set. 2025.

WESTERHEIM, Ingunn et al. Osteogenesis Imperfecta: A study of the patient journey in 13 European countries. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 19, n. 331, p. 1-11, 2024. DOI: 10.1186/s13023-024-03345-0. Disponível em: https://doi.org/10.1186/s13023-024-03345-0. Acesso em: 25 ago. 2025.