



**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
CARRERA DE MEDICINA HUMANA**

**“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO, EPIDEMIOLÓGICAS Y  
TERAPÉUTICAS EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA  
EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO BREÑA, LIMA,  
ENTRE EL PERIODO 2010-2021”**

Tesis para optar el título profesional de:  
MÉDICO CIRUJANO

Presentado por:

Andrés Alberto Alayza Barba (0000-0003-0220-3242)  
Paloma Valeria Matos Meza (0000-0001-7079-0042)

Asesor:  
Hugo Hernan Abarca Barriga (0000-0002-0276-2557)

Lima - Perú  
2024

**ACTA DE SUSTENTACIÓN**

Lima, 01 de julio del 2024.

Los integrantes del Jurado de tesis:

<b>Presidente: Med Esp. Magaly Flores Fernandez</b>
<b>Miembro: Med Esp. Jose Wagner Lopez Revilla</b>
<b>Miembro: Med Juan Huaccho Rojas</b>

Se reúnen para evaluar la tesis titulada: **“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO, EPIDEMIOLÓGICAS Y TERAPÉUTICAS EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO BREÑA, LIMA, ENTRE EL PERIODO 2010-2021”**

Presentada por los estudiantes **ALAYZA BARBA ANDRÉS ALBERTO Y MATOS MEZA PALOMA VALERIA**

Para optar por el Título profesional de **MEDICO CIRUJANO**

Asesorados por el: **MAGISTER HUGO HERNÁN ABARCA BARRIGA**

Luego de haber evaluado el informe final de tesis y evaluado su desempeño en la sustentación, concluyen de manera unánime calificar a:

Tesista: <b>ALAYZA BARBA ANDRÉS ALBERTO</b>			Nota (trece): 13
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ( )	Aprobado - Sobresaliente ( )	Desaprobado (.)

Tesista: <b>MATOS MEZA PALOMA VALERIA</b>			Nota (trece): 13
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ( )	Aprobado - Sobresaliente ( )	Desaprobado (.)

Los miembros del jurado firman en señal de conformidad.



**Med Esp. Magaly Flores Fernandez**  
*Presidente del Jurado*



**Magister Hugo Hernan Abarca Barriga**  
*Asesor*



**Med. Esp. José Wagner López Revilla**  
*Miembro*



**Med. Juan Huaccho Rojas**  
*Miembro*

**ANEXO: FORMATO DE DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS O TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**

**UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR**

**DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS / TRABAJO DE INVESTIGACIÓN<sup>1</sup>**

Lima, 11 de julio del 2024

Señor,

Carlos Zavalaga Reyes

**Director General de Investigación, Desarrollo e Innovación**

**Universidad Científica del Sur**

**Presente.** –

De nuestra consideración,

Yo: Andrés Alberto Alayza Barba (1) y Paloma Valeria Matos Meza (2), egresados de la carrera de Medicina Humana de la Universidad Científica del Sur, en conjunto con el asesor de tesis Hugo Hernán Abarca Barriga, declaramos que este informe final de tesis/trabajo de investigación titulado: "CARACTERÍSTICAS CLÍNICO, EPIDEMIOLÓGICAS Y TERAPÉUTICAS EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO BREÑA, LIMA, ENTRE EL PERIODO 2010-2021", sustentado para obtener el título de medico cirujano es original.

Es decir, no contiene plagio parcial ni total, cuando se utilizó información de fuentes externas se reconoció la autoría mediante la adecuada citación y los resultados obtenidos son producto entero de mi (nuestra) investigación y no han sido falseados ni fabricados. Todo esto en cumplimiento del Código de ética en la investigación, Reglamento del Comité de Integridad Científica, Reglamento de Propiedad Intelectual, Normas y procedimientos de los trabajos de investigación para la obtención de títulos profesionales y grados académicos <sup>2</sup>, que afirmamos conocer en su totalidad.

Por ello, en caso de identificarse alguna situación de plagio, falsificación o fabricación de resultados, nos allanamos al proceso de investigación que establezca la Universidad y las posibles sanciones que pudieran surgir.

Firmamos en conformidad con lo declarado,



**Firma tesista (1)**  
**DNI: 74238642**



**Firma del asesor de tesis**  
**DNI: 23983195**



**Firma tesista (2)**  
**DNI: 77692705**

<sup>1</sup> En conformidad con la Resolución del Consejo Directivo N° 084-2022-SUNEDU/CD

<sup>2</sup> Los documentos están en: <https://investigacion.cientifica.edu.pe/reglamentos/>

## INFORME DE REVISIÓN DE ORIGINALIDAD

**Título del documento evaluado.** Características clínico, epidemiológicas y terapéuticas en pacientes con osteogénesis imperfecta en el Instituto Nacional de Salud del Niño Breña, Lima, entre el periodo 2010-2021

**Autores.** Andres Alberto Alayza Barba; Paloma Valeria Matos Meza

**Mecanismo de revisión de originalidad.** Evaluación con Turnitin (ID 2416201662).

**Resultado de la evaluación.** 7%

**Revisado por.** Magaly Kelly Guerrero Huaracallo.

**Comentarios sobre la revisión.** Filtros usados: excluir fuentes de menos de 12 palabras.



## AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría expresar nuestro sincero agradecimiento a todas las personas que contribuyeron de manera significativa a la realización de esta investigación. En primer lugar, queremos agradecer a nuestro asesor de tesis, el Dr. Hugo Abarca, por su orientación experta, paciencia y apoyo constante a lo largo de este arduo proceso. Sus consejos sabios y su dedicación incansable fueron fundamentales para alcanzar este logro.

Además, deseamos expresar nuestra profunda gratitud a nuestros docentes y doctores que brindaron su ayuda y aliento en cada etapa de este viaje académico. Sus comentarios constructivos, discusiones estimulantes y palabras de aliento fueron un faro de luz en los momentos de duda. También queremos reconocer el apoyo incondicional de nuestras familias, cuyo amor y comprensión nos han sostenido en los momentos difíciles. Sin su constante respaldo, este logro no habría sido posible.

Extendemos un especial agradecimiento al Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña por permitirnos acceder y utilizar sus historias clínicas para nuestra investigación. Su colaboración ha sido invaluable y ha enriquecido enormemente nuestro trabajo.

A todos y cada uno de ustedes, ¡muchas gracias!

## Resumen

**Introducción:** La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad genética que altera la síntesis de colágeno y que se caracteriza por una elevada debilidad ósea. Su incidencia mundial es de 1/10 000 personas. El diagnóstico es principalmente clínico-radiológico. El tratamiento requiere principalmente el uso de bifosfonatos y en ocasiones cirugías ortopédicas.

**Métodos:** Este estudio es descriptivo y retrospectivo. Fueron incluidos todos los pacientes con menos de 18 años que tenían el diagnóstico de OI atendidos en el Servicio de Genética del Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña (INSN) entre los años 2010 y 2021, mediante la revisión de historias clínicas. Se clasificó según la clasificación de grado de severidad (Van Dijk) y según la escala de severidad (Aglan). Se determinó las frecuencias absolutas y relativas, medidas de tendencia central y de dispersión, así como un análisis bivariado (kruskall wallis y regresión lineal simple)

**Resultados:** En total, se estudiaron 91 pacientes con OI, de los cuales más de la mitad fueron del sexo masculino. 93,4% tenían antecedentes de fracturas, 72,5% escleras azules, 39,6% piernas arqueadas y 20,9% dentinogénesis imperfecta. El valor mínimo-máximo de fracturas fue de 0-18. El 75,8% de pacientes inició un tratamiento con bifosfonatos y 41,8% utilizó medicamentos coadyuvantes. Menos del 50% de pacientes requirieron tratamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** La osteogénesis imperfecta es una patología crónica, el uso del grado de severidad de Van Dijk y la escala de severidad de Aglan es de aplicación sencilla, los cuales mejoran en clasificar el grupo de mayor riesgo de fracturas y la respuesta al tratamiento.

**Palabras clave:** *Osteogénesis imperfecta, fractura de huesos, bifosfonatos, dentinogénesis imperfecta.*

## Abstract

**Introduction:** Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic disease that alters collagen synthesis and is characterized by high bone weakness. Its worldwide incidence is 1/10,000 people. The diagnosis is mainly clinical-radiological. Treatment mainly requires the use of bisphosphonates and sometimes orthopedic surgeries.

**Methods:** This study is descriptive and retrospective. All patients under 18 years of age who had a diagnosis of OI treated at the Genetics Service of the National Institute of Children's Health of Breña (INSN) between 2010 and 2021 were included, through review of medical records. It was classified according to the severity degree classification (Van Dijk) and according to the severity scale (Aglan). The absolute and relative frequencies, measures of central tendency and dispersion, as well as a bivariate analysis (kruskal wallis and simple linear regression) were determined.

**Results:** In total, 91 patients with OI were studied, of which more than half were male. 93.4% had a history of fractures, 72.5% had blue sclera, 39.6% had bowed legs and 20.9% had dentinogenesis imperfecta. The minimum-maximum value of fractures was 0-18. 75.8% of patients started treatment with bisphosphonates and 41.8% used adjuvant medications. Less than 50% of patients required surgical treatment.

**Conclusions:** Osteogenesis imperfecta is a chronic pathology, the use of the Van Dijk severity grade and the Aglan severity scale is simple to apply, which improves in classifying the group with the highest risk of fractures and the response to treatment.

**Key words:** *Osteogenesis imperfecta* , *bone fractures*, *bisphosphonates*, *Dentinogenesis imperfecta*.