

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

Departamento de Especialidades de Clínicas Odontológicas

(DECO)



TRABAJO FIN DE MASTER

“Estudio de la Calidad de Vida Relacionada con Salud Oral en Adultos con Osteogénesis Imperfecta”

MEMORIA PARA OPTAR TÍTULO DE MASTER EN CIENCIAS ODONTOLÓGICAS

PRESENTADA POR

Amira Ahmed Ali Elfituri

DIRECTOR Manuel Joaquin De Nova

Madrid, 2020



UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

**Departamento de Especialidades de Clínicas Odontológicas
(DECO)**

“Estudio de la Calidad de Vida Relacionada con Salud Oral en Adultos con Osteogénesis Imperfecta”

MEMORIA PARA OPTAR TÍTULO DE MASTER EN CIENCIAS ODONTOLÓGICAS

PRESENTADA POR

Amira Ahmed Ali Elfituri

DIRECTOR Manuel Joaquin De Nova

Madrid, 2020

MÁSTER EN: CIENCIAS ODONTOLÓGICAS

COMPROMISO DEONTOLÓGICO PARA LA ELABORACIÓN, REDACCIÓN Y POSIBLE PUBLICACIÓN DEL TRABAJO DE FIN DE MÁSTER (TFM)

CENTRO: Universidad Complutense de Madrid

ESTUDIANTE DE MÁSTER: Amira Ahmed Ali Elfituri

TUTOR DEL TFM: Dr. Manuel Joaquín De Nova

TÍTULO DEL TFM: “Estudio de la Calidad de Vida Relacionada con Salud Oral en pacientes adultos con Osteogénesis Imperfecta”

FECHA DE PRIMERA MATRÍCULA: 12 de Junio de 2018.

FECHA DE SEGUNDA MATRÍCULA: 17 de junio de 2019.

1. Objeto

El presente documento constituye un compromiso entre el estudiante AMIRA AHMED ALI ELFITURI matriculada en el Máster de Ciencias Odontológicas en 12 de junio de 2018 y su Tutor/es Dr. MANUEL JOAQUIN DE NOVA y en el que se fijan las funciones de supervisión del citado trabajo de fin de máster (TFM), los derechos y obligaciones del estudiante y de su/s profesor/es tutor/es del TFM y en donde se especifican el procedimiento de resolución de potenciales conflictos, así como los aspectos relativos a los derechos de propiedad intelectual o industrial que se puedan generar durante el desarrollo de su TFM.

2. Colaboración mutua

El/los tutor/es del TFM y el autor del mismo, en el ámbito de las funciones que a cada uno corresponden, se comprometen a establecer unas condiciones de colaboración que permitan la realización de este trabajo y, finalmente, su defensa de acuerdo con los procedimientos y los plazos que estén establecidos al respecto en la normativa vigente.

3. Normativa

Los firmantes del presente compromiso declaran conocer la normativa vigente reguladora para la realización y defensa de los TFM y aceptan las disposiciones contenidas en la misma.

4. Obligaciones del estudiante de Máster

- Elaborar, consensuado con el/los Tutor/es del TFM un cronograma detallado de trabajo que abarque el tiempo total de realización del mismo hasta su lectura. trabajo que abarque el tiempo total de realización del mismo hasta su lectura.

- Informar regularmente al Tutor/es del TFM de la evolución de su trabajo, los problemas que se le planteen durante su desarrollo y los resultados obtenidos. - Seguir las indicaciones que, sobre la realización y seguimiento de las actividades formativas y la labor de investigación, le hagan su tutor/es del TFM. - Velar por el correcto uso de las instalaciones y materiales que se le faciliten por parte de Universidad Complutense con el objeto de llevar a cabo su actividad de trabajo, estudio e investigación.

5. Obligaciones del tutor/es del TFM

- Supervisar las actividades formativas que desarrolle el estudiante; así como desempeñar todas las funciones que le sean propias, desde el momento de la aceptación de la tutorización hasta su defensa pública. - Facilitar al estudiante la orientación y el asesoramiento que necesite.

6. Buenas prácticas

El estudiante y el tutor/es del TFM se comprometen a seguir, en todo momento, prácticas de trabajo seguras, conforme a la legislación actual, incluida la adopción de medidas necesarias en materia de salud, seguridad y prevención de riesgos laborales.

También se comprometen a evitar la copia total o parcial no autorizada de una obra ajena presentándola como propia tanto en el TFM como en las obras o los documentos literarios, científicos o artísticos que se generen como resultado del mismo. Para tal, el estudiante firmará la Declaración de No Plagio del ANEXO I, que será incluido como primera página de su TFM.

7. Procedimiento de resolución de conflictos académicos

En el caso de producirse algún conflicto derivado del incumplimiento de alguno de los extremos a los que se extiende el presente compromiso a lo largo del desarrollo de su TFM, incluyéndose la posibilidad de modificación del nombramiento del tutor/es, la coordinación del máster buscará una solución consensuada que pueda ser aceptada por las partes en conflicto. En ningún caso el estudiante podrá cambiar de Tutor directamente sin informar a su antiguo tutor y sin solicitarlo oficialmente a la Coordinación del Máster. En el caso de que el conflicto persista se gestionará según lo previsto en el SGIC de la memoria verificada.

8. Confidencialidad

El estudiante que desarrolla un TFM dentro de un Grupo de Investigación de la Universidad Complutense, o en una investigación propia del Tutor, que tenga ya una trayectoria demostrada, o utilizando datos de una empresa/organismo o entidad ajenos a la Universidad Complutense de Madrid, se compromete a mantener en secreto todos los datos e informaciones de carácter confidencial que el Tutor/es del TFM o de cualquier otro miembro del equipo investigador en que esté integrado le proporcionen así como a emplear la información obtenida, exclusivamente, en la realización de su TFM.

Asimismo, el estudiante no revelará ni transferirá a terceros, ni siquiera en los casos de cambio en la tutela del TFM, información del trabajo, ni materiales producto de la investigación, propia o del grupo, en que haya participado sin haber obtenido, de forma expresa y por escrito, la autorización correspondiente del anterior Tutor del TFM.

9. Propiedad intelectual e industrial

Cuando la aportación pueda ser considerada original o sustancial el estudiante que há elaborado el TFM será reconocido como cotitular de los derechos de propiedad, há elaborado el TFM será reconocido como cotitular de los derechos de propiedad intelectual o industrial que le pudieran corresponder de acuerdo con la legislación vigente.

10. Periodo de Vigencia

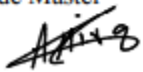
Este compromiso entrará en vigor en el momento de su firma y finalizará por alguno de los siguientes supuestos:

- Cuando el estudiante haya defendido su TFM.
- Cuando el estudiante sea dado de baja en el Máster en el que fue admitido.
- Cuando el estudiante haya presentado renuncia escrita a continuar su TFM.
- En caso de incumplimiento de alguna de las clausulas previstas en el presente

documento o en la normativa reguladora de los Estudios de Posgrado de la Universidad Complutense.

La superación académica por parte del estudiante no supone la pérdida de los derechos y obligaciones intelectuales que marque la Ley de Propiedad Intelectual para ambas partes, por lo que mantendrá los derechos de propiedad intelectual sobre su trabajo, pero seguirá obligado por el compromiso de confidencialidad respecto a los proyectos e información inédita del tutor.

Firmado en Madrid, a 18 de junio de 2020.

El estudiante de Máster Fdo.: 	El Tutor/es Firmado por DE NOVA GARCIA MANUEL JOAQUIN - DNI 70637435L
--	---

SR. COORDINADOR DEL MÁSTER EN CIENCIAS ODONTOLÓGICAS

ANEXO I: DECLARACIÓN DE NO PLAGIO

D./Dña. AMIRA AHMED ALI ELFITURI con NIE Y 3294393W, estudiante de Máster en la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense de Madrid en el curso 2019 - 2020, como autor/a del trabajo de fin de máster titulado **“CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON SALUD ORAL EN ADULTOS CON OSTEOGENESIS IMPERFECTA”** y presentado para la obtención del título correspondiente, cuyo/s tutor/ es/son: Dr. MAUEL JOAQUIN DE NOVA

DECLARO QUE:

El trabajo de fin de máster que presento está elaborado por mí y es original. No copio, ni utilizo ideas, formulaciones, citas integrales e ilustraciones de cualquier obra, artículo, memoria, o documento (en versión impresa o electrónica), sin mencionar de forma clara y estricta su origen, tanto en el cuerpo del texto como en la bibliografía. Así mismo declaro que los datos son veraces y que no he hecho uso de información no autorizada de cualquier fuente escrita de otra persona o de cualquier otra fuente. De igual manera, soy plenamente consciente de que el hecho de no respetar estos extremos es objeto de sanciones universitarias y/o de otro orden.

En Madrid, a 18 de junio de 2020.

Fdo.:



Esta DECLARACIÓN debe ser insertada en primera página de todos los trabajos fin de máster conducentes a la obtención del Título.



UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID. Facultad de Odontología

TRABAJO DE FIN DE MÁSTER
VISTO BUENO DEL TUTOR
MASTER OFICIAL EN CIENCIAS ODONTOLÓGICAS

El profesor/a tutor

Nombre y apellidos:

Dr. MANUEL JOAQUÍN DE NOVA

del alumno/a

Nombre y apellidos

AMIRA AHMED ALI ELFITURI

encuadrado en la línea de investigación

Departamento de Especialidades de Clínicas Odontológicas DECO

DA EL VISTO BUENO

para que el Trabajo de Fin de Máster titulado

CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON SALUD ORAL EN ADULTOS CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.

sea admitido para su defensa ante Tribunal.

En _____ Madrid _____, a ____ 1 ____ de ____ Julio _____ de 2020.

Fdo: el profesor/a

Firmado por DE NOVA
GARCIA MANUEL JOAQUIN -
DNI 70637435L el día
16/06/2020 con un
certificado emitido por
AC Administración
Pública

AGRADECIMIENTOS

El presente trabajo de fin de master fue realizado bajo la supervisión del doctor Manuel Joaquín De Nova, a quien me gustaría agradecer por hacer posible la realización de este trabajo.

Agradecer a la directora de la fundación AHUCE Julia Piniella por su tiempo y dedicación que tuvo para que esto saliera de manera exitosa.

A Dios, en primer lugar, por brindarme la oportunidad de vivir, por permitirme disfrutar cada momento de mi vida y guiarme por el camino que ha trazado por mí.

A mis padres, por darme la vida y apoyarme en todo lo que me he propuesto, por ser el apoyo más grande durante mi educación universitaria, y por estar parte de este sueño, que el día de hoy se hace realidad y que donde os encontráis sé que estaríais muy orgullosos de ver la mujer que creasteis y la que disteis vida.

A mis hermanas y hermano, con ellos disfruto cada momento de mi vida.

A mi querido esposo, mis hijos Mais, Lolua, Mohamed y Suhaila, sois uno de mis motores que me impulsan a ser mejor cada día para que siempre estéis orgullosos de mí.

A mis amigos, por ser parte de mi vida, de mis momentos tristes y alegres.

Índice

1	Introducción	11
1.1	Osteogénesis imperfecta	12
1.1.1	Hallazgos orales de la osteogénesis imperfecta	15
1.2	Calidad de vida	18
1.2.1	Calidad de vida relacionada con salud oral	19
1.2.2	Herramientas para medir la CVRSO	20
2	Antecedentes	22
2.1	Calidad de vida en adultos con OI	23
2.2	Calidad de vida relacionada con salud oral	25
3	Hipótesis y justificación	30
4	Objetivos	32
4.1	Objetivos generales	33
4.2	Objetivos específicos	33
5	Material y Método	34
5.1	Diseño del estudio	35
5.2	Criterios de inclusión y exclusión	36
5.3	Recopilación de datos	36
5.4	Análisis de los datos	38
6	Resultados	40
7	Discusión	54
8	Conclusión	60
9	Bibliografía	62
10	Anexos	69

1 Introducción

1.1 Osteogénesis imperfecta

La osteogénesis imperfecta (OI) es un grupo fenotípico y genéticamente heterogéneo de displasias óseas hereditarias (1), caracterizado por huesos que se rompen fácilmente, literalmente significa "hueso formado de manera imperfecta". Las personas con OI tienen un defecto genético que afecta la capacidad del cuerpo para formar huesos fuertes también se llama "enfermedad de los hueso de cristal". Los pacientes afectados severamente tienen fracturas múltiples desde la infancia, fracturas espontáneas y relacionadas con un trauma mínimo, en los afectados más grave, los niños generalmente mueren en el período neonatal (2).

La OI es una enfermedad clínica rara, que ocurre a una tasa de 1 / 10,000 y 1 / 25,000 en todo el mundo. La falta de una buena comprensión de las dificultades en el diagnóstico, tratamiento óptimo y el reciente progreso de la enfermedad en el mundo relacionado con problemas de salud, esto podría resultar en problemas para los médicos, tales como diagnósticos perdidos, errores de diagnóstico o litigios (3).

La OI es una enfermedad hereditaria causada por un defecto de colágeno, principalmente causada por mutaciones de los genes que codifican las cadenas del gen del colágeno tipo 1, que generalmente conduce a una OI

autosómica dominante. El colágeno tipo I, es una estructura en forma de barra formada por un trímero de 2 subunidades COL1A1 y 1 COL1A2, que requiere modificación postraduccional. A pesar de que la manifestación clínica primaria involucra el esqueleto, la osteogénesis imperfecta es un trastorno generalizado del tejido conectivo.

Basando en signos clínicos, la primera clasificación de OI es de David Sillence en 1979 (4). Este autor dividió la enfermedad en cuatro tipos (de I a IV). La mayoría de los casos de OI (posiblemente 85-90%) son causados por una mutación dominante en un gen que codifica el colágeno tipo 1. Se han publicado varias clasificaciones centrándose en los genes alterados y la gravedad de las características clínicas, pero la publicada por Sillence en 1979 y revisada en 2010 y 2015 es la más aceptada. En 2011, Forlino et al proponen una nueva clasificación según el fenotipo (leve, moderado, severo, muy severo o letal), que atribuye los originales 4 tipos de Sillence a mutaciones en COL1A1 y COL1A2 (5). Marini et al 2017, usaron la clasificación genética resumida en la (TABLA 1) cuando se refiere al tipo de osteogénesis imperfecta (6).

Mutated gene	Encoded protein	Osteogenesis imperfecta type based on the genetic classification	Inheritance	OMIM	Clinical characteristics
Impairment of collagen synthesis and structure					
COL1A1 or COL1A2	Collagen $\alpha 1(I)$ (COL1A1) or $\alpha 2(I)$ (COL1A2)	I, II, III or IV*	AD	<ul style="list-style-type: none"> • 166200 • 166210 • 259420 • 166220 	Classic phenotype (see BOX 1)
Compromised bone mineralization					
IFITM5	Bone-restricted interferon-induced transmembrane protein-like protein (BRIL; also known as IFM5)	V	AD	610967	Normal-to-severe skeletal deformity, intraosseous membrane ossifications, radiodense band and radial head dislocation, normal-to-blue sclerae and sometimes hearing loss
SERPINF1	Pigment epithelium-derived factor (PEDF)	VI	AR	613982	Moderate-to-severe skeletal deformity, the presence of osteoid, fish-scale appearance of lamellar bone pattern and childhood onset
Abnormal collagen post-translational modification					
CRTAP	Cartilage-associated protein (CRTAP)	VII	AR	610682	Severe rhizomelia with white sclerae
P3H1 (previously known as LEPRE1)	Prolyl 3-hydroxylase 1 (P3H1)	VIII	AR	610915	
PPIB	Peptidyl-prolyl cis-trans isomerase B (PPIase B)	IX	AR	259440	Severe bone deformity with grey sclerae
Compromised collagen processing and crosslinking					
SERPINH1	Serpin H1 (also known as HSP47)	X	AR	613848	Severe skeletal deformity, blue sclerae, dentinogenesis imperfecta, skin abnormalities and inguinal hernia
FKBP10	65 kDa FK506-binding protein (FKBP65)	XI	AR	610968	Mild-to-severe skeletal deformity, normal-to-grey sclerae and congenital contractures
PLOD2	Lysyl hydroxylase 2 (LH2)	No type	AR	609220	Moderate-to-severe skeletal deformities and progressive joint contractures
BMP1	Bone morphogenetic protein 1 (BMP1)	XII	AR	614856	Mild-to-severe skeletal deformity and umbilical hernia
Altered osteoblast differentiation and function					
SP7	Transcription factor SP7 (also known as osterix)	XIII	AR	613849	Severe skeletal deformity with delayed tooth eruption and facial hypoplasia
TMEM38B	Trimeric intracellular cation channel type B (TRIC-B; also known as TM38B)	XIV	AR	615066	Severe bone deformity with normal-to-blue sclerae
WNT1	Proto-oncogene Wnt-1 (WNT1)	XV	<ul style="list-style-type: none"> • AR • AD 	<ul style="list-style-type: none"> • 615220 • Unknown 	Severe skeletal abnormalities, white sclerae and possible neurological defects
CREB3L1	Old astrocyte specifically induced substance (OASIS; also known as CR3L1)	XVI	AR	616229	Severe bone deformities
SPARC	SPARC (also known as osteonectin)	XVII	AR	616507	Progressive severe bone fragility
MBTPS2	Membrane-bound transcription factor site-2 protease (S2P)	XVIII	XR	Unknown	Moderate-to-severe skeletal deformity, light blue sclerae, scoliosis and pectoral deformities

Tabla 1: Marini et al 2017 clasificación genética de la OI (6).

1.1.1 Hallazgos orales de la osteogénesis imperfecta

Los efectos patológicos de la OI en los tejidos dentales y la cavidad oral generalmente se desarrollan en la vida temprana y, por lo tanto, puede influir en la calidad de vida relacionada con la salud oral CVRSO, durante la infancia y la adolescencia. Manifestaciones orofaciales a menudo asociadas con OI incluye dentinogénesis imperfecta DI, retención de dientes permanentes, caries, maloclusión dental y deformidades esqueléticas (7).

Dientes afectados por DI se presentan con un tono opalescente grisáceo, parduzco o amarillento. Aunque el esmalte es normal en grosor y radiodensidad, a menudo se desgasta, dejando así la dentina blanda expuesta al desgaste, que puede conducir a una rápida y severa pérdida del tejido dentario. Los hallazgos radiográficos revelan extensiones ampulosas de la cámara pulpa, raíces cortos y coronas bulbosas que se contraen en el cuello (8). La cámara pulpar y los conductos radiculares pueden estar parcial o totalmente obliterados, en algunos casos, también se observa radiolucidez periapical (9).

La DI se observó predominantemente en pacientes adultos con OI moderada a severa (10). DI tipo I es asociado con OI y DI tipo II y III son trastornos autosómicos dominantes, no asociado con OI. La distinción entre DI tipo II y III no está clara. Las manifestaciones clínicas, radiográficas e histológicas de DI tipos I y II son similares (11)(9) y según la literatura el 28% a 73% de las personas con OI exhiben DI tipo I. La prevalencia es más alta en OI tipos III y IV (9)(12)(13)(14). Los dientes primarios son más gravemente afectados que los dientes permanentes (12). En el examen histológico, en dientes con DI, la dentina se caracteriza por la existencia de

túbulos dentinarios irregulares, áreas amorfas, células incrustadas y escasa calcificación (9,15,16). La frecuencia de DI varía con la gravedad del fenotipo y se ha informado que afecta al 31% de las personas con OI tipo I y hasta el 86% de pacientes con OI tipo III (17).

Las impactaciones dentales y erupciones ectópicas, son otros hallazgos orales de la OI, las cuales suelen cursar con mordidas abiertas en el caso de impactaciones, empeorando de este modo cualquier maloclusión dental. La impactación del primer y segundo molar permanente es la alteración más prevalente en pacientes con OI tipo III y IV (7,18).

La prevalencia de caries en OI no se ha evaluado con mucho detalle en la literatura. Un estudio realizado en 40 niños con OI tipo III y IV notó que la caries parecía ser un hallazgo raro (19). Otro estudio evaluaron la caries en 60 niños y adolescentes con IO tipos I, III y IV, concluyeron que la prevalencia de caries fue similar a la encontrada en población general (9). Esto está en contraste con la hipótesis de que la histología dental alterada en DI impide la propagación de caries (20). En un estudio de los más grandes hasta la fecha realizado sobre 319 niños con OI no se encontró evidencia de que la Prevalencia y experiencia de caries difiera entre los tipos de OI y la existencia o no de DI. También reveló que la presencia de DI cuando se controlaba por otros factores era el predictor significativo de prevalencia y experiencia de caries (21).

Thuesen et al., 2018, realizaron un estudio para comparar las manifestaciones orales en adultos holandeses con OI, un examen oral de 73 pacientes con OI, la mayoría (75.3%) eran del tipo I, los pacientes fueron diagnosticados con dentinogénesis imperfecta (DI) si tenían signos clínicos y radiológicos de DI. En el análisis de datos, la OI leve (tipo I) se comparó con la OI moderada a severa (tipo III y IV). Como resultados del estudio la decoloración de los dientes fue prevalente en pacientes con OI moderada-severa en comparación con leve. La constricción cervical y la obliteración pulpar fueron hallazgos frecuentes en pacientes con OI moderada a severa, mientras que los cálculos pulpares y el taurodontismo se diagnosticaron en pacientes con OI leve solamente. Se encontró DI en el 24.7% de los pacientes con OI y considerablemente más frecuente en pacientes con moderado-severo. El número de dientes con coronas artificiales fue significativamente mayor en pacientes con OI moderada-severa que en pacientes con OI leve. El número de dientes con empastes en pacientes con OI leve fue significativamente mayor que en pacientes con OI moderada-severa (22).

Las manifestaciones craneofaciales, orales y dentales se observan con frecuencia y pueden ser de gran importancia en el diagnóstico si los signos físicos y los síntomas de OI no son consistentes y el diagnóstico médico es incierto (23). La maloclusión esquelética de clase III se ha descrito en la mayoría de los pacientes diagnosticados con tipo III y tipo IV. El grado de las manifestaciones orales parecen ser más graves en OI tipo III, ya que este tipo se asocia con deformidades craneofaciales más graves y una mayor prevalencia de DI que formas más leves de OI, como OI tipo I y IV (1,24).

Las maloclusiones en estos individuos aumentan a medida que los pacientes avanzan en edad. Los pacientes con OI presentan poca dimensión vertical, relativo prognatismo mandibular, hipodivergencia facial, un crecimiento mandibular antihorario y hacia delante (19).

1.2 Calidad de vida

En 1948, la Organización Mundial de la Salud (OMS) definió " la salud no solo como la ausencia de enfermedades, sino como la condición de un perfecto bienestar físico, mental y social". Tal definición generó muchas críticas porque no permite una comprensión objetiva de lo que es el "bienestar completo". Este es un concepto biológico perteneciente al paradigma médico centrado en agentes etiológicos y resultados clínicos. Las raíces filosóficas de su modelo están ancladas en la idea de dualidad entre cuerpo y mente, en la cual la mente y el cuerpo son entidades separadas, y la salud y la enfermedad son vistas como fenómenos estrictamente biológicos (25).

En 1995, el Grupo de Calidad de Vida de la Salud Mental de la OMS definió la calidad de vida como " la percepción individual de su posición en la vida en el contexto del sistema de cultura y valores en que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones " (26). De acuerdo con este concepto, se infiere que la CV es un concepto subjetivo y amplio, ya que depende de la percepción del paciente. Es multidimensional y se compone de diferentes dimensiones, positivas o negativas (27). Estos conceptos demuestran que la calidad de vida no puede interpretarse desde una perspectiva estrecha; por el contrario, debe tener en cuenta la Particularidades de cada grupo a investigar.

1.2.1 Calidad de vida relacionada con salud oral

La salud oral es parte de la salud general y se reconoce como un elemento esencial para la calidad de vida. La investigación en esta área ha desarrollado el concepto de "calidad de vida relacionada con la salud oral" CVRSO, que incluye cuatro categorías: factores funcionales, factores psicológicos, factores sociales y existencia de molestias o dolor (27).

Varias condiciones afectan la CVRSO en la vida diaria de muchos pacientes. Mucha gente en todo el mundo, especialmente los más pobres, todavía están afectados por problemas orales como caries, enfermedades periodontales problemas de masticación, menor ingesta de alimentos con la consiguiente pérdida de peso, insomnio, irritabilidad y baja autoestima. Durante muchos años, la salud oral fue determinada únicamente por la clínica, que no permitió una evaluación del verdadero impacto de las enfermedades orales en la vida diaria de los pacientes (28).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) publicó, en 1995, un proyecto para desarrollar un método internacional para evaluar la calidad de vida, la evaluación de la calidad de vida de la Organización Mundial de la Salud OMSCVRS (26). El objetivo del proyecto era resaltar el valor de Comprender las percepciones de los pacientes sobre su calidad de vida para decisiones del tratamiento, y la aprobación de nuevos medicamentos (29). Este cambio del modelo también ha provocado transformaciones en el área dental, con un aumento en las investigaciones que buscan relacionar el estado de salud bucal

de la población a otras enfermedades y, en consecuencia, su relación con calidad de vida (30).

1.2.2 Herramientas para medir la CVRSO

Existen muchas herramientas para evaluar las dimensiones que miden oralmente la salud y calidad de vida de los pacientes. Para medir los impactos de lesiones orales en la calidad de vida de los individuos, los estudios epidemiológicos han utilizado mediciones clínicas y mediciones basadas sobre la autopercepción de los pacientes sobre los impactos que pueden causar los problemas orales en su vida diaria y en su salud (31)(32).

Los más aplicados son el OHIP (The Oral Health Impact Profile) y su versión abreviada (OHIP-14), el GOHAI (Oral geriátrico Índice de evaluación de salud), el DIDL (Impactos dentales diarios Living) y el OIDP (Impactos orales en las actuaciones diarias) (27)(33). Estos instrumentos fueron diseñados para ser utilizados por adultos. Sin embargo, el OHIP y el OIDP también se han aplicado en investigación con adolescentes (34).

El Perfil de Impacto de Salud Oral conocido por sus siglas en inglés OHIP es uno de los instrumentos más utilizados para la evaluación de la percepción sobre salud oral en pacientes y su impacto en la calidad de vida

diaria (35)(36)(37), cuyo enfoque está basado en la frecuencia de los impactos percibidos (38). La versión extendida original (OHIP-49) consta de 49 ítems que fueron desarrollados sobre la base de un modelo teórico de la OMS, que posteriormente fue adaptado por Locker (36), desarrollada en Australia (39).

La versión original fue simplificada a una versión de 14 ítems (OHIP-14), que ha demostrado ser un cuestionario confiable, a pesar de ser corto (36). Ha sido validado en más de 20 idiomas (40), tales como: chino, francés, alemán, japonés, malayo, portugués, inglés, somalí, sueco, etc.(36) El OHIP-14SP, que corresponde a la versión española, ha demostrado ser un instrumento preciso, válido y confiable para evaluar la CVRSO entre los adultos de la población española. Es ampliamente utilizado en varios estudios, tanto transversales como longitudinales (41) y aceptado internacionalmente (36)(38,42).

2 Antecedentes

2.1 Calidad de vida en adultos con OI

Las personas con osteogénesis imperfecta tienen baja masa y fragilidad ósea, lo que resulta en susceptibilidad a fractura de huesos largos, compresiones vertebrales, deformidad variable de huesos largos, costillas y columna vertebral, y deficiencia sustancial de crecimiento. Otras características secundarias asociadas que pueden estar presentes, incluidas las escleróticas azules, pérdida auditiva conductiva o sensorial, dentinogénesis imperfecta, maloclusión basilar invaginación (es decir, una deformidad del desarrollo que causa un estrechamiento del agujero magno (la abertura del cráneo por donde pasa la médula espinal al cerebro), escoliosis, deterioro de la función pulmonar, anomalías de la válvula cardíaca, debilidad muscular y laxitud ligamentosa (6,43).

La calidad de vida física de los adultos con OI parece ser menor que la de la población general, y los individuos con tipos de OI más graves informan una peor calidad de vida. Por otro lado, la calidad de vida mental y psicosocial es igual o mejor en individuos con OI que la de la población general. El dolor, actividades limitadas por escoliosis y la participación restringida debido a la disminución funcional se asocian con niveles más bajos de calidad de vida física. La calidad de vida en la población adulta no se debe descartar para ofrecer intervenciones adecuadas centradas en el cliente durante toda la vida (44). En general los servicios médicos y la rehabilitación comienzan temprano

en la vida de las personas con OI, con el objetivo a largo plazo de optimizar la salud y el bienestar, a pesar de la fragilidad y la deformidad óseas.

Los estudios han demostrado que los adultos con tipos de OI moderado a severo pueden tener limitaciones de actividad en el autocuidado y la movilidad (45) y restricciones de participación en el empleo, actividades deportivas y transporte (46). Estos hallazgos pueden estar asociados con una disminución de la calidad de vida, pero la suposición de que las personas con discapacidad tienen una menor calidad de vida y la satisfacción general con la vida ha sido cuestionada (47).

La promoción de la calidad de vida ha sido defendida como un objetivo pediátrico por la OMS y se ha convertido en el objetivo de la próxima frontera en la atención médica de las personas con enfermedades genéticas raras (48), Además, identificar los factores que están asociados con una mejor o peor calidad de vida es importante (49), para guiar las intervenciones y diseñar investigaciones dirigidas a optimizar el bienestar.

En general, los adultos con OI tienen puntaje de calidad de vida física significativamente menor que la población general demostrado en tres estudios (50–52). En estos mismos estudios no hubo diferencias significativas

en los puntajes del dominio mental, aunque la función social y el rol emocional eran algo más alto, pero no significativamente. En términos de niveles de participación, dos estudios encontraron que los adultos con OI tienen logros académicos o tasas de empleo similares (75% de trabajo a tiempo completo) que no son diferentes en comparación con la general población, pero estas tasas caen en individuos no ambulatorios (51,52).

2.2 Calidad de vida relacionada con salud oral

Los indicadores subjetivos de la salud bucal son una herramienta para mejorar comprender las demandas de los pacientes, ya que pueden medir necesidades informadas por ellos (30) y completar la información proporcionada por índices clínicos, que no son sensibles a la percepción de dolor y estética, por ejemplo. Dichos indicadores deben utilizarse como complemento para el diagnóstico clínico, para determinar tratamientos, la posibilidad de mejora, y la CVRSO de los pacientes (30,35). Por lo tanto, la medida de la calidad de vida es fundamental ya que nos permite estudiar los efectos de un tratamiento o enfermedad, las expectativas del paciente y cómo lo percibe según su entorno (53).

Najirad et al 2018, realizaron un estudio transversal sobre la CVRSO en niños y adolescentes con OI. El objetivo de este estudio fue explorar la influencia de la gravedad de la OI en la calidad de vida relacionada con la salud oral en 138 niños y adolescentes de 8- 14 años con dicha enfermedad. Para ello se usó el cuestionario CPQ 8-10 que contiene 25 preguntas se usó para niños entre 8 y 10 años, y el CPQ 11-14 que contiene 37 preguntas para niños de 11 a 14 años.

Los niños fueron reclutados en el contexto de un estudio multicéntrico longitudinal (Consortio de Enfermedades de los Huesos Frágiles) que inscribe a personas con OI en 10 centros de América del Norte.

Estos cuestionarios están compuestos por cuatro dominios de salud: síntomas orales, limitación funcional, bienestar emocional y bienestar social relacionados con la salud bucal. Las variables recolectadas fueron clasificadas en tres niveles: (1) características sociodemográficas; (2) condiciones médicas y físicas; y (3) CVRSO. Se les pidió a los participantes del estudio que completaran el cuestionario sin ayuda de los padres o investigadores. También se hizo examen clínico oral a todos los participantes.

Como resultados del estudio, las puntuaciones del CPQ8-10 fueron similares entre los tipos de IO en niños de 8 a 10 años. En el grupo de 11 a 14 años, los puntajes del CPQ11-14 fueron significativamente más altos (es

decir, peores) para los tipos de IO III y IV (24.7 y 23.1) que para OI tipo I (16.5). Al comparar los dominios, la limitación funcional tuvo un mayor impacto negativo en la CVRSO en adolescentes que padecían IO tipo III o IV en comparación con los de IO tipo I (54).

Además se vio que DI es más frecuente en OI tipo III y IV en comparación con el tipo I. Hubo más pacientes con maloclusión de clase III entre adolescentes con OI tipo III en comparación con el tipo IV y en el tipo IV en comparación con el tipo I.

Correa et al 2017, realizaron un estudio con el objetivo de evaluar el estado de salud oral en pacientes con LES en comparación con sujetos control sin enfermedades reumáticas y determinar las consecuencias del estado de salud bucal en la calidad de vida en estos dos grupos. El total de los participante 151, 75 de ellos con lupus eritematoso sistémico (LES) y el grupo control de 76 participantes, la edad media de los participantes es de 39 años.

Se han recogido datos sociodemográficos y clínicos (presencia de caries, examen periodontal y flujo de saliva) usando índices conocidos. Para valora la CVRSO se realizaron entrevistas utilizando OHIP-49. La actividad y

el daño de la enfermedad de LES se evaluaron usando índices conocidas por American College of Rheumatology.

Al ver los resultados se vio que los pacientes con LES presentaron peor CVRSO que los controles. La diferencia significativa fue en la discapacidad física de las personas. En general, el puntaje del perfil de impacto en la salud oral fue mayor en individuos con daño moderado de LES en comparación con individuos con LES sin daño. Los pacientes con LES tuvieron un impacto negativo en su calidad de vida por la condición oral (55).

Tashbayev et al 2020, Universidad de Oslo, Noruega, realizaron un estudio para comparar la calidad de vida y la CVRSO entre pacientes con síndrome de Sjögren (SS) y pacientes con no sjögren sicca (noSS).

Todos los participantes eran mujeres de 30 a 80 años, no tenían otras enfermedades que pudieran explicar la sintomatología de sequedad, Sesenta pacientes con SS (grupo SS), 22 pacientes con sicca no SS (grupo noSS) y 43 sujetos sanos (grupo control). En el artículo hablan con detalle los criterios de inclusión y exclusión.

La calidad de vida se evaluó utilizando la encuesta (short form healthy survey SF-36) versión noruega; el cuestionario consta de 36 ítems que miden ocho dimensiones de la calidad de vida (funcionamiento físico, función física, dolor corporal, salud general, vitalidad, funcionamiento social, rol emocional, salud mental), en cambio la calidad de vida relacionada con salud oral se evaluó con el cuestionario más usado en la literatura el OHIP-14. Antes del examen clínico oral los participantes contestaron un cuestionario específico para determinar la gravedad de la xerostomía. Todos los participantes se sometieron a exámenes oculares subjetivos y objetivos en la Clínica noruega de ojos secos.

Viendo los resultados, la evaluación de SF-36 de calidad de vida reveló en general que los grupos SS y noSS tienen menor calidad de vida en comparación con el grupo control, El grupo noSS tuvo puntuaciones medias significativamente más bajas que el grupo SS para las dimensiones de rol físico, vitalidad y salud general. Los grupos SS y noSS tuvieron puntuaciones similares en la dimensión de salud mental. Los pacientes con SS y noSS tuvieron un perfil de impacto muy alto (peor calidad de vida) en comparación con el grupo control, también se ha demostrado que el grupo noSS al ser más grave tuvo peor calidad de vida que el grupo SS, específicamente en los dominios limitación funcional y discapacidad psicológica (56).

3 Hipótesis y justificación

3.1 Justificación

Los efectos patológicos de la OI en los tejidos dentales y la cavidad oral pueden influir en la CVRSO (7), también se ha visto que con la gravedad de la OI afecta negativamente la CVRSO en adolescentes de 11 a 14 años (54), y al revisar la literatura no hemos encontrado ningún estudio que hable de la CVRSO en adultos con OI. El instrumento OHIP sirve como guía en el conocimiento de la percepción del paciente acerca de la afectación en su vida diaria, pudiendo de esta manera prever la adherencia del mismo (42).

3.2 La hipótesis nula Ho sería:

- El estado de salud oral en adultos con OI no influye en la calidad de vida relacionada con salud oral.
- La gravedad de la OI afecta la CVRSO de manera igual en los diferentes tipos de OI.
- El impacto que tienen diversos factores socio-demográficos afecta la CVRSO de manera independiente.

4 Objetivos

4.1 Objetivos generales

1. explorar la influencia de la gravedad de la OI en la calidad de vida relacionada con la salud oral en adultos con OI.
2. Explorar cuales son los dominios que se ven afectados por la gravedad o el tipo de OI.

4.2 Objetivos específicos

1. Ver la influencia del sexo sobre la CVRSO en adultos con OI
2. Ver la influencia del nivel de estudios sobre la CVRSO en adultos con OI
3. La percepción positiva o negativa de los adultos con OI según la gravedad, el sexo y el nivel de estudios.

5 Material y Método

Material y método

Después de recibir la autorización para la realización del estudio del Comité de Ética de Investigación Clínica del Hospital Clínico San Carlos. La estricta ética de la investigación se ha basado en el cumplimiento ético de los principios de la Declaración de Helsinki.

5.1 Diseño del estudio

Estudio descriptivo, observacional y transversal. (Cuestionario).

Participantes del estudio, reclutamiento y entorno.

- Los participantes del estudio fueron reclutados de la población procedente de la fundación AHUCE, con un diagnóstico clínico y/o molecular y sin enfermedades sistémicas conocidas que puedan afectar a la hora de responder las preguntas del cuestionario. Se utilizó la clasificación de Sillence, Forlino y Col 2011 según el fenotipo: leve, moderado, severo, muy severo o letal. La fundación AHUCE se encargaron de la aplicación de la LOPD para rellenar el formulario a través de la página web de dicha fundación durante el mes de noviembre del 2019. este estudio fue aprobado por el comité ético. Todos los encuestados fueron informados del objetivo del estudio

5.2 Criterios de inclusión y exclusión

Criterios de inclusión

- Pacientes con OI
- Edad comprendida más de 18 años.
- Residentes en territorio español

Criterios de Exclusión

- Presencia de enfermedades sistémicas que puedan influir en el empeoramiento del estado oral.

El instrumento utilizado para la evaluación de la percepción sobre salud oral en pacientes y su impacto en la calidad de vida diaria fue el Perfil de Impacto de Salud Oral resumido conocido por sus siglas en inglés OHIP-14 (Oral Health Index Profile-14). El cuestionario fue convertido en un formulario que fue lanzado online en la página web de la fundación AHUCE durante el mes de noviembre del 2019.

5.3 Recopilación de datos

El cuestionario cuenta con siete dominios que son: limitación funcional, dolor físico, malestar psicológico, discapacidad física, discapacidad psicológica, discapacidad social, y minusvalía. Además, se ha demostrado que es confiable, sensible a los cambios y exhibe una adecuada consistencia interna transcultural (57) (35) (36). Ya ha sido validado en más de 20 idiomas (Sanders et al., 2009b), tales como: chino, francés, alemán, japonés, malayo, portugués, inglés, árabe, sueco, etc. (36).

El OHIP-14SP, que corresponde a la versión en español, ha demostrado ser un instrumento preciso, válido y confiable para evaluar la salud bucodental de la calidad de vida entre los adultos de la población española, chilena (36) y mexicana (58), validados recientemente. Por tanto, es ampliamente utilizado en diversidad de estudios, tanto transversales como longitudinales (59) y aceptado internacionalmente (38). Se presenta a continuación la versión en español del cuestionario. La misma tienen categorías: nunca (0), casi nunca (1), ocasionalmente (2), frecuentemente (3) y muy frecuentemente (4). Para obtener el puntaje se suman los valores, pudiendo por tanto tener un mínimo de 0 puntos y máximo de 56 puntos por cada paciente. Entonces, puntajes bajos indican mejor calidad de vida auto percibida y puntajes altos indican peor autopercepción de la calidad de vida (42). También, se puede expresar como autopercepción negativa y positiva.

Preguntas por dimensiones del OHIP-14SP.

Limitación funcional

1. ¿Ha tenido dificultad para pronunciar palabras?
2. ¿El sabor de sus alimentos ha empeorado?

Dolor físico

3. ¿Ha sentido dolor en su boca?
4. ¿Ha presentado molestia al comer?

Malestar psicológico

5. ¿Le preocupan los problemas con su boca?
6. ¿Se ha sentido estresado?

Incapacidad física

7. ¿Ha tenido que cambiar sus alimentos?
8. ¿Ha tenido que interrumpir sus alimentos?

Incapacidad psicológica

9. ¿Ha encontrado dificultad para descansar?

10. ¿Se ha sentido avergonzado por problemas con su boca?

Incapacidad social

11. ¿Ha estado irritable debido a problemas con su boca?

12. ¿Ha tenido dificultad para realizar sus actividades diarias?

Minusvalía

13. ¿Ha sentido que la vida en general ha sido menos agradable?

14. ¿Ha sido totalmente incapaz de realizar sus actividades diarias?

5.4 Análisis de los datos

El análisis estadístico de los datos se realizó con el programa SPSS 25.0 para Windows. Los métodos estadísticos utilizados fueron los siguientes (*IBM SPSS, 2017*):

- Estadística descriptiva de las variables cuantitativas (procedimiento DESCRIPTIVE y EXPLORE) para la descripción de las muestras: media, desviación estándar, máximo, mínimo, mediana, desviación estándar de la media, etc. (*Ferrán, 1996*).
- Estadística descriptiva de las variables cualitativas (procedimiento FREQUENCIES), con la obtención de frecuencias y porcentajes de las categorías. (*Ferrán, 1996*).
- Test no paramétrico de Kruskal-Wallis (procedimiento NPTESTS) para la comparación de una variables cuantitativa entre más de dos grupos. Se muestra el test de Bonferroni para las comparaciones múltiples de cada grupo (*Ferrán, 1996*).

- Tablas de contingencia para la relación entre variables cualitativas (procedimiento CROSSTABS). Test Exacto de Fisher o Prueba de Chi-cuadrado para contrastar la independencia entre dos variables cualitativas, con información en cada casilla de la tabla de contingencia del porcentaje en fila y los residuos corregidos no tipificados para ayudar a descubrir las tramas en los datos que contribuyen a una influencia significativa. Información del Odds-ratio, OR, para medir la magnitud de riesgo respecto a tener una característica entre dos grupos. Si el OR es mayor de 1, el riesgo es mayor en el grupo expuesto (dirección positiva). Si el OR es menor que 1, el riesgo es menor en el grupo expuesto (dirección negativa). Si el OR es igual a 1, el riesgo es el mismo en ambos grupos (indica que no hay diferencia). (*Everitt, 1992 y Ferrán, 1996*).

6 Resultados

Resultados

Características de la muestra de estudio

Un total de 52 participantes (n=35 mujeres, 67%) (tabla 1), de los 52 participantes 22 con un nivel de estudio medio 42.3%, 17 con un nivel universitario 32.7%,(tabla 2). Más de la mitad de los participantes son casados (n=30, 57.7%), solo uno viudo y otro divorciado (tabla 3). Afortunadamente la mayoría tienen hecho su estudio genético (n=41, 78.8%), solo diez no lo tienen y uno no respondió la pregunta (tabla 4). El 59,6%, n=31 de los participantes son del COL1A1 y el (23.1%, n=12) de los participantes desconocen su mutación genética (tabla 5). La mitad de los participantes con síntomas clínicos moderado (n=26,50%) y solo un caso con síntomas clínicos de muy grave (tabla 6).

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Mujer	35	67,3	67,3	67,3
	Varón	17	32,7	32,7	100,0
	Total	52	100,0	100,0	

Tabla 1: Sexo

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Medio	22	42,3	42,3	42,3
	Ninguno	1	1,9	1,9	44,2
	Primario	12	23,1	23,1	67,3
	Universitario	17	32,7	32,7	100,0
	Total	52	100,0	100,0	

Tabla 2: ¿Qué estudios tiene?

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	casado/a	30	57,7	57,7	57,7
	divorciado/a	1	1,9	1,9	59,6
	en pareja	4	7,7	7,7	67,3
	soltero/a	16	30,8	30,8	98,1
	viudo/a	1	1,9	1,9	100,0
	Total	52	100,0	100,0	

Tabla 3: ¿Cuál es su estado civil?

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	No	10	19,2	19,6	19,6
	Sí	41	78,8	80,4	100,0
	Total	51	98,1	100,0	
Missing		1	1,9		
Total		52	100,0		

Tabla 4: ¿Tiene el estudio genético?

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	COL1A1	31	59,6	60,8	60,8
	COL1A2	6	11,5	11,8	72,5
	DESCONOZCO MI MUTACIÓN GENÉTICA	12	23,1	23,5	96,1
	IFITM5 (TIPO V)	1	1,9	2,0	98,0
	LEPRE1 (TIPO VIII)	1	1,9	2,0	100,0
	Total	51	98,1	100,0	
Missing		1	1,9		
Total		52	100,0		

Tabla 5: ¿Conoce su mutación genética?

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Grave	12	23,1	23,1	23,1
	Leve	13	25,0	25,0	48,1
	Moderado	26	50,0	50,0	98,1
	Muy grave	1	1,9	1,9	100,0
	Total	52	100,0	100,0	

Tabla 6: ¿Tus síntomas clínicos son?

Al tener solo un paciente con tipo muy grave se juntó con el grupo tipo grave para el análisis estadístico y quedarían los tres grupos (leve, moderado, grave o muy grave), tabla 8.

El Perfil de Impacto de la Salud Oral (OHIP-14), de los 52 participantes según el tipo de OI es de 18 puntos, con mínima puntuación de 0 y máxima de 46 puntos. Adultos con OI tipo leve (n=13, con una mediana de 16), tipo moderado (n=26, con una mediana de 17.5) y tipo grave (n=13, con una mediana de 27), hubo diferencias estadísticamente significativas al 95% (Kruskal-Wallis **p=0,014**) entre el tipo **leve** y **grave**. Se observa una tendencia entre el grupo moderado y el grave, pero hay que aumentar la muestra para confirmarlo.

Para OHIP según el tipo de OI las preguntas de uno a ocho no hubo diferencia significativa al 95% es decir no hay diferencia significativa entre los diferentes tipos de OI en los dominios (**Limitación funcional, Dolor físico, Malestar psicológico e Incapacidad física**). En cambio en el resto de dominios para OHIP-14 según el tipo de OI, sí hubo diferencias estadísticamente significativas al 95% (Kruskal-Wallis) con un mayor impacto negativo en el tipo grave en comparación con tipo leve, en los siguientes dominios; **incapacidad psicológica** (preguntas 9 y 10) solo la pregunta número 9 tuvo diferencias significativas (**p=0,038**), **la incapacidad social** (preguntas 11 y 12), también solo la pregunta doce tuvo diferencias significativas (**p=0,025**), en cambio en el dominio minusvalía (preguntas 13 y 14) hubo diferencia significativa al 95% en las dos preguntas con (**p=0.001 y p=0,044**) respectivamente.

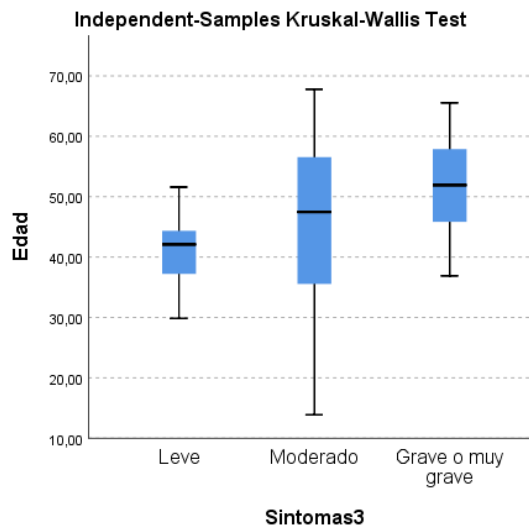
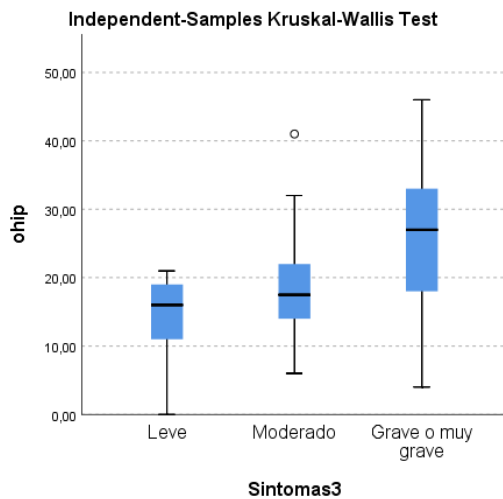
			Valid N	Mean	Standard Deviation	Median	Percentile 25	Percentile 75	Minimum	Maximum
Edad	Tipos 3	Leve	12	41,06	5,92	42,09	37,20	44,34	29,84	51,58
		Moderado	21	46,66	14,36	47,46	35,55	56,55	13,90	67,77
		Grave o muy grave	12	52,00	8,02	51,91	45,83	57,87	36,87	65,51
		Total	45	46,59	11,61	46,50	38,98	56,30	13,90	67,77
Ohip	Tipos 3	Leve	13	13,92	6,44	16,00	11,00	19,00	0,00	21,00
		Moderado	26	19,19	8,39	17,50	14,00	22,00	6,00	41,00
		Grave o muy grave	13	25,85	13,09	27,00	18,00	33,00	4,00	46,00
		Total	52	19,54	10,14	18,00	14,00	23,00	0,00	46,00

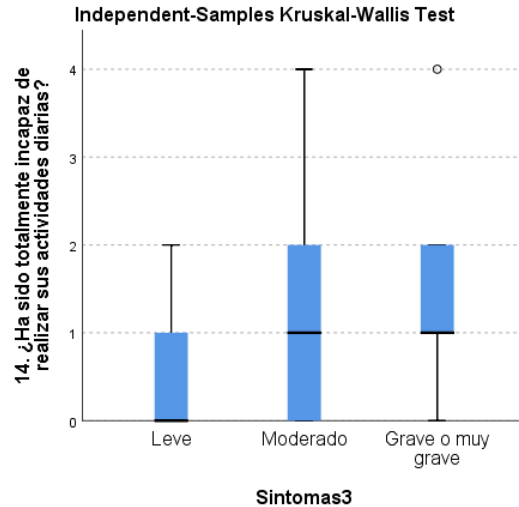
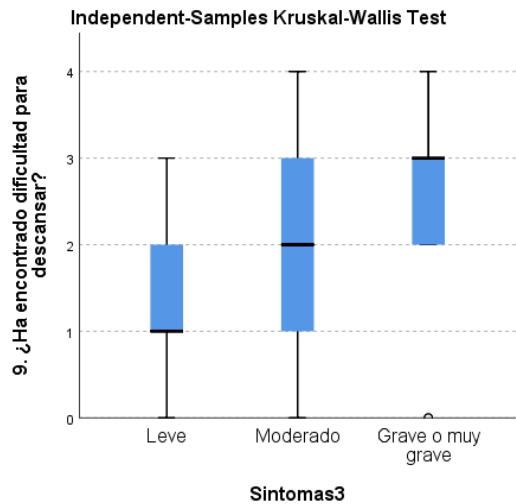
1. ¿Ha tenido dificultad para pronunciar palabras?	Tipos 3	Leve	13	0,38	0,65	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	0,50	0,81	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Grave o muy grave	13	0,85	0,80	1,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Total	52	0,56	0,78	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
2. ¿El sabor de sus alimentos ha empeorado?	Tipos 3	Leve	13	0,46	0,78	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	0,62	0,85	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Grave o muy grave	13	0,85	0,99	0,00	0,00	2,00	0,00	2,00
		Total	52	0,63	0,86	0,00	0,00	1,50	0,00	2,00
3. ¿Ha sentido dolor en su boca?	Tipos 3	Leve	13	1,15	0,90	1,00	0,00	2,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,77	1,03	2,00	1,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	2,08	1,19	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Total	52	1,69	1,08	2,00	1,00	2,00	0,00	4,00
4. ¿Ha presentado molestia al comer?	Tipos 3	Leve	13	1,15	0,69	1,00	1,00	2,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,23	0,99	1,00	0,00	2,00	0,00	3,00
		Grave o muy grave	13	1,85	1,14	2,00	1,00	2,00	0,00	4,00
		Total	52	1,37	0,99	1,00	1,00	2,00	0,00	4,00
5. ¿Le preocupan los problemas con su boca?	Tipos 3	Leve	13	2,00	1,00	2,00	1,00	3,00	0,00	3,00
		Moderado	26	2,50	0,95	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	2,62	1,19	3,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Total	52	2,40	1,03	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
6. ¿Se ha sentido estresado?	Tipos 3	Leve	13	2,15	1,14	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Moderado	26	2,23	0,71	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00

		Grave o muy grave	13	2,69	1,25	3,00	2,00	4,00	0,00	4,00
		Total	52	2,33	0,98	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
7. ¿Ha tenido que cambiar sus alimentos?	Tipos 3	Leve	13	1,00	0,82	1,00	0,00	2,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,31	0,97	1,50	0,00	2,00	0,00	3,00
		Grave o muy grave	13	1,85	1,34	2,00	1,00	3,00	0,00	4,00
		Total	52	1,37	1,07	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
8. ¿Ha tenido que interrumpir sus alimentos?	Tipos 3	Leve	13	0,77	0,60	1,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	0,73	0,83	0,50	0,00	1,00	0,00	2,00
		Grave o muy grave	13	1,54	1,45	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
		Total	52	0,94	1,02	1,00	0,00	1,50	0,00	4,00
9. ¿Ha encontrado dificultad para descansar?	Tipos 3	Leve	13	1,38	0,87	1,00	1,00	2,00	0,00	3,00
		Moderado	26	1,88	0,99	2,00	1,00	3,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	2,46	1,33	3,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Total	52	1,90	1,11	2,00	1,00	3,00	0,00	4,00
10. ¿Se ha sentido avergonzado por problemas con su boca?	Tipos 3	Leve	13	1,00	0,91	1,00	0,00	2,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,23	1,07	1,50	0,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	2,08	1,61	2,00	1,00	4,00	0,00	4,00
		Total	52	1,38	1,24	1,50	0,00	2,00	0,00	4,00
11. ¿Ha estado irritable debido a problemas con su boca?	Tipos 3	Leve	13	0,62	0,77	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,23	1,07	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	1,69	1,38	2,00	1,00	2,00	0,00	4,00
		Total	52	1,19	1,14	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00

12. ¿Ha tenido dificultad para realizar sus actividades diarias?	Tipos 3	Leve	13	0,77	0,73	1,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,27	1,12	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	1,85	0,99	2,00	2,00	2,00	0,00	3,00
		Total	52	1,29	1,05	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
13. ¿Ha sentido que la vida en general ha sido menos agradable?	Tipos 3	Leve	13	0,62	0,65	1,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,54	1,10	2,00	1,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	2,08	1,04	2,00	2,00	3,00	0,00	4,00
		Total	52	1,44	1,11	1,00	1,00	2,00	0,00	4,00
14. ¿Ha sido totalmente incapaz de realizar sus actividades diarias?	Tipos 3	Leve	13	0,46	0,66	0,00	0,00	1,00	0,00	2,00
		Moderado	26	1,15	1,08	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00
		Grave o muy grave	13	1,38	1,12	1,00	1,00	2,00	0,00	4,00
		Total	52	1,04	1,05	1,00	0,00	2,00	0,00	4,00

Tabla 8: Custom Tables





Con respecto al tipo de genero la repuesta de OHIP-14 es de 18 puntos han participado 35 mujeres y 17 varones con una respuesta de cada uno de (17 y 21 puntos) respectivamente, pero no existieron diferencias significativas al 95% (Mann-Whitney $p=0.130$).

Con respecto al nivel de estudio, la repuesta del OHIP-14 es de 18 puntos, los participantes con niveles de estudio (ninguno, primario, medio y universitario) la respuesta fue de (4, 19.5 ,19 y 16) respectivamente, también no hay diferencias significativas al 95% (Kruskal-Wallis $p=0.133$).

También se ha evaluado la relación entre la edad y el tipo de OI, hay siete participantes que no han contestado bien la pregunta de la edad y quedarían los 45 participantes con una edad media de 46 años, el tipo leve

(n=12, con una mediana de 42 años), tipo moderado (n=21, con una mediana de 47 años) y el tipo grave (n=12, con una mediana de casi 52 años). Y resulta que sí hubieron diferencia significativa al 95% (Kruskal-Wallis $p=0,025$) entre el tipo leve y el tipo grave, siendo los del tipo **leve** los más jóvenes.

Revisando la literatura para ver cuál es el punto exacto que determina la percepción positiva o negativa de los encuestados OHIP-C, la letra C se refiere al corte, desafortunadamente no hemos encontrado nada, por ello, hemos tenido que elegir un punto de corte donde se determina la máxima puntuación de la percepción positiva, pasando en nuestros datos, en el tamaño de la muestra que tenemos y teniendo en cuenta la tendencia positiva de la gente hemos elegido el punto 24 como punto máximo de la percepción positiva. Además, ya que la puntuación mínima y máxima es entre el 0-56 y en nuestro estudio la máxima puntuación fue de 46 puntos, sería lógico elegir el punto 24 como máxima puntuación para la percepción positiva.

Al ver las respuestas de nuestros participantes la mayoría 76.9% (n=40) tienen percepción positiva y el resto 23,1% con percepción negativa (tabla 7).

El OHIP-C según el tipo de la OI, todos los participantes que padecían OI tipo leve (n=13) tenían percepción positiva 100%, los de OI tipo moderado la mayoría el 80.8% (n=21) con percepción positiva, en cambio el tipo grave menos de la mitad n=6 tenían percepción positiva 46.2%. Y para medir la

magnitud de riesgo a tener un tipo de OI u otro, se calculó el OR de la percepción positiva y se vio que los que padecen OI tipo moderado tienden a ser casi cinco veces (4.9) más positivos que el tipo grave con un intervalo de confianza (1.13 - 21.16) al 95%, (tabla 9).

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Positivo -24	40	76,9	76,9	76,9
	Negativo 25-	12	23,1	23,1	100,0
	Total	52	100,0	100,0	

Tabla7: OHIP_C, autopercepción

Risk Estimate

	Value	95% Confidence Interval	
		Lower	Upper
Odds Ratio for Sintomas3 (Moderado / Grave o muy grave)	4,900	1,135	21,162
For cohort OHIP_C = Positivo -24	1,750	0,945	3,241
For cohort OHIP_C = Negativo 25-	0,357	0,140	0,910
N of Valid Cases	39		

Tabla 9: Odds Ratio for Sintomas3 (Moderado / Grave o muy grave).

El OHIP-C según el género, la mayoría 76.9% con percepción positiva n=40 y el 23% con percepción negativa n=12, se vio la percepción positiva en 27 mujeres y la negativa en 8 mujeres, los hombres la percepción positiva se vio en 13 hombres y la negativa en 4 hombres, sin que haya diferencias significativas al 95% en Sexo (Chi-cuadrado Pearson $p=0.957$) (tabla 10).

Con respecto a Nivel de Estudios, el OHIP_C, la mayoría 76.9% con percepción positiva y el 23% con percepción negativa, tampoco hay diferencias significativas al 95% en Niveles de Estudios (Chi-cuadrado Pearson $p=0.484$) (tabla 11).

		OHIP_C		Total	
		Positivo -24	Negativo 25-		
Sexo:	Mujer	Count	27	8	35
		% within Sexo:	77,1%	22,9%	100,0%
		Adjusted Residual	0,1	-0,1	
Varón	Count	Count	13	4	17
		% within Sexo:	76,5%	23,5%	100,0%
		Adjusted Residual	-0,1	0,1	
Total	Count	Count	40	12	52
		% within Sexo:	76,9%	23,1%	100,0%

Tabla 10: OHIP-C según el género

			OHIP_C		
			Positivo - 24	Negativo 25-	Total
¿Qué estudios tiene?	Medio	Count	16	6	22
		% within ¿Qué estudios tiene?	72,7%	27,3%	100,0%
		Adjusted Residual	-0,6	0,6	
	Ninguno	Count	1	0	1
		% within ¿Qué estudios tiene?	100,0%	0,0%	100,0%
		Adjusted Residual	0,6	-0,6	
	Primario	Count	8	4	12
		% within ¿Qué estudios tiene?	66,7%	33,3%	100,0%
		Adjusted Residual	-1,0	1,0	
	Universitari o	Count	15	2	17
		% within ¿Qué estudios tiene?	88,2%	11,8%	100,0%
		Adjusted Residual	1,3	-1,3	
Total	Count	40	12	52	
	% within ¿Qué estudios tiene?	76,9%	23,1%	100,0%	

Tabla 11: OHIP-C según el nivel de estudios.

7 Discusión

Discusión

El OHIP se considera como una ayuda importante en la comprensión de las necesidades de salud bucal, la reducción de las patologías orales y en el desarrollo de estrategias para el control, así como también para la promoción de la salud oral (42,60).

La CVRSO en pacientes con IO no ha sido ampliamente estudiada en la literatura usando cualquiera de los cuestionarios cualitativos. Y no hemos podido comparar nuestros resultados directamente con otros estudios, al no encontrar en la literatura otro estudio que habla de la CVRSO en adultos con OI.

Nuestros hallazgos sobre CVRSO siguen el mismo patrón de un estudio que evalúa la CVRSO entre niños de 8 a 14 años con IO, reclutados de 10 centros (Consortio de enfermedades de huesos frágiles) en América del Norte usando el cuestionario de CPQ 8-10 y CPC11-14 (54). El perfil de impacto total de salud oral no se vio afectado entre los diferentes tipos de OI en niños de 8-10, pero si entre los niños de 11-14 años, que fueron significativamente más altos (es decir, peores) para los tipos de IO III y IV que para OI tipo I. Algo parecido que hemos visto en nuestros resultados también, los adultos con OI tipo grave tienen un perfil de impacto más negativo de CVRSO en comparación con OI tipo leve y una tendencia del tipo moderado.

En cuanto a los dominios, la limitación funcional tuvo un mayor impacto negativo en la CVRSO en adolescentes que padecían IO tipo III o IV en comparación con los de IO tipo I. A pesar de la afectación funcional en adolescentes tipo moderado y grave, no ha influido en su percepción de la calidad de vida oral mental y psicológica (54). En cambio en nuestro estudio no se vio afectada la limitación funcional, si no que la incapacidad psicológica, incapacidad social y minusvalía se vieron afectadas negativamente sobre la CVRSO en adultos con OI tipo grave en comparación con el tipo leve, mientras comparten niveles similares en la CVRSO en el resto de los cuatro dominios (limitación funcional, dolor físico, malestar psicológico e incapacidad física).

La forma de administración de las preguntas, según sea cuestionario o entrevista, no se ha encontrado influencia de la misma en las puntuaciones del OHIP; pero la entrevista presentó una mayor tasa de respuesta significativamente (59).

La autopercepción de la CVRSO puede verse afectada por diversos factores, tanto sociodemográficos como clínicos. En un estudio sobre pacientes adultos estadounidenses, se demostró que las mujeres tenían más autopercepción negativa (37). Otros estudios realizados en adultos brasileños se asoció con un impacto negativo de salud oral el sexo femenino (61,62), en cambio en nuestro estudio no hemos visto la influencia de sexo sobre la

calidad de vida relacionada con salud oral. Por otra parte, otros estudios demostraron que las variables sociodemográficas y condiciones orales explican la pequeña variación de la calidad de vida, siendo las más afectadas las dimensiones físicas y psicológicas, disminuyendo la calidad de vida conforme aumenta la edad (63)(61)(64), lo que sería de acuerdo con nuestros resultados.

Los participantes con una formación universitaria reportaron un impacto significativamente mayor de CVRSO en comparación con los participantes con una educación secundaria (65), algo que no se ha visto en nuestros resultados.

Viendo patologías que afectan la cavidad bucal, se ha demostrado que la CVRSO se ha reducido significativamente a medida que aumentaba la gravedad de la Osteonecrosis Mandibular (OM) asociada a bifosfonatos (66).

En general, nuestros resultados muestran una CVRSO parecida a los observados en poblaciones de la misma edad con enfermedades sistémicas. En el estudio realizado sobre pacientes con lupus eritematoso sistémico (LES), tuvieron un impacto negativo de la CVRSO más que el grupo control y la diferencia significativa fue en la discapacidad física. Además , la CVRSO se vio

afectada por la gravedad de la enfermedad, pacientes con daño moderado tuvieron peor calidad de vida que pacientes con (LES) sin daño (55). Otro estudio realizado sobre 82 pacientes con mieloma múltiple, los puntajes más altos (peor calidad de vida) se observó a medida que aumentaban las puntuaciones de mucositis, pero los resultados fueron insignificante (67). Lo se ha visto con el estudio realizado sobre pacientes con síndrome de Sjogren mencionado anteriormente, los pacientes con SS y noSS tuvieron un perfil de impacto muy alto (peor calidad de vida) en comparación con el grupo control, también se ha demostrado que el grupo noSS al ser más grave tuvo peor calidad de vida que el grupo SS menos grave, especialmente en los dominios limitación funcional y discapacidad psicológica (56).

A pacientes diagnosticados con deformidad esquelética, se les realizó osteotomía maxilar anterior junto con tratamiento ortodóncico, fueron evaluados al inicio del tratamiento prequirúrgico, ocho semanas después de la operación, y 24 semanas después de la operación; el resultado mostró una mejoría leve en la CVRSO justo después de la cirugía. (68).

Al evaluar la función masticatoria desde la autopercepción del individuo, con veinte alimentos de consumo común en Japón, se vio que cuando mejora la capacidad masticatoria, el deterioro de la calidad de vida disminuye (69). En otro estudio, el aumento de la capacidad de masticar se

correlacionó con las puntuaciones más bajas de OHIP es decir autopercepción positiva y estuvo influenciado por el nivel de estudios, sexo, estado de los dientes y demanda de tratamiento (70).

Pacientes con maloclusiones, que acudieron a la consulta de ortodoncia con y sin tratamiento, en el grupo de tratamiento fue afectado significativamente el dominio limitación física (71). En otro estudio, el dominio malestar fue el que registró mayor impacto, así como también estuvo afectado en el grupo 15-18 años de edad que mostró el mayor impacto en su CVRSO debido a la maloclusión (65).

8 Conclusión

Conclusión

- La gravedad de la OI afecta la CVRSO en adultos con OI. La CVRSO se ve afectada negativamente en los adultos con OI tipo grave en comparación con los adultos tipo leve $p=0,014$, y se observa una tendencia del tipo moderado, pero necesitamos aumentar la muestra para poder confirmarlo.
- La CVRSO de los adultos con OI según el tipo o la gravedad se ve afectada negativamente en los dominios de; incapacidad psicológica, incapacidad social y minusvalía.
- La CVRSO en los adultos con OI no se ve afectada por el sexo, ni el nivel de estudios.
- La percepción positiva de los adultos con OI se ve afectada por la gravedad de la enfermedad, la percepción positiva es del 100% en el tipo leve, y al comparar el tipo moderado con el tipo grave el primero es casi cinco veces más positivo que el segundo. Y no hubo influencia de sexo o el nivel de estudios sobre la percepción positiva.
- La edad tuvo influencia en la gravedad de la enfermedad, siendo los más jóvenes del tipo leve.

9 Bibliografía

Bibliografía

1. Marini JC, Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, San Antonio JD, Milgrom S, et al. Consortium for osteogenesis imperfecta mutations in the helical domain of type I collagen: regions rich in lethal mutations align with collagen binding sites for integrins and proteoglycans. *Hum Mutat.* 2007 Mar;28(3):209–21.
2. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet Lond Engl.* 2004 Apr 24;363(9418):1377–85.
3. Zhao X, Yan S-G. Recent progress in osteogenesis imperfecta. *Orthop Surg.* 2011 May;3(2):127–30.
4. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979 Apr;16(2):101–16.
5. Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, Marini JC. New perspectives on osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Endocrinol.* 2011 Sep;7(9):540–57.
6. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, Paepe AD, et al. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primer.* 2017 Dec;3(1):17052.
7. Rizkallah J, Schwartz S, Rauch F, Glorieux F, Vu D-D, Muller K, et al. Evaluation of the severity of malocclusions in children affected by osteogenesis imperfecta with the peer assessment rating and discrepancy indexes. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2013 Mar;143(3):336–41.
8. Petersen K, Wetzel WE. Recent findings in classification of osteogenesis imperfecta by means of existing dental symptoms. *ASDC J Dent Child.* 1998 Oct;65(5):305–9, 354.
9. Malmgren B, Norgren S. Dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Acta Odontol Scand.* 2002 Jan;60(2):65–71.
10. Hald JD, Folkestad L, Swan CZ, Wanscher J, Schmidt M, Gjørup H, et al. Osteogenesis imperfecta and the teeth, eyes, and ears—a study of non-skeletal phenotypes in adults. *Osteoporos Int J Establ Result Coop Eur Found Osteoporos Natl Osteoporos Found USA.* 2018 Dec;29(12):2781–9.
11. Shields ED, Bixler D, El-Kafrawy AM. A proposed classification for heritable human dentine defects with a description of a new entity. *Arch Oral Biol.* 1973 Apr;18(4):543-IN7.
12. Schwartz S, Tsipouras P. Oral findings in osteogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1984 Feb;57(2):161–7.
13. Lukinmaa PL, Ranta H, Ranta K, Kaitila I. Dental findings in osteogenesis imperfecta: I. Occurrence and expression of type I dentinogenesis imperfecta. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1987;7(2):115–25.
14. Lund AM, Jensen BL, Nielsen LA, Skovby F. Dental manifestations of osteogenesis imperfecta and abnormalities of collagen I metabolism. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1998 Mar;18(1):30–7.

15. Koreeda-Miura M, Onishi T, Ooshima T. Significance of histopathologic examination in the diagnosis of dentin defects associated with type IV osteogenesis imperfecta: two case reports. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2003 Jan;95(1):85–9.
16. Malmgren B, Lindskog S. Assessment of dysplastic dentin in osteogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta. *Acta Odontol Scand.* 2003 Apr;61(2):72–80.
17. Andersson K, Dahllöf G, Lindahl K, Kindmark A, Grigelioniene G, Åström E, et al. Mutations in COL1A1 and COL1A2 and dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta - A retrospective cohort study. *PloS One.* 2017;12(5):e0176466.
18. Waltimo-Sirén J, Kolkka M, Pynnönen S, Kuurila K, Kaitila I, Kovero O. Craniofacial features in osteogenesis imperfecta: a cephalometric study. *Am J Med Genet A.* 2005 Mar 1;133A(2):142–50.
19. O’Connell AC, Marini JC. Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1999 Feb;87(2):189–96.
20. Siar CH. Teeth in osteogenesis imperfecta: a light microscopic study. *Med J Malaysia.* 1986 Jun;41(2):161–5.
21. Ma MS, Najirad M, Taqi D, Retrouvey J-M, Tamimi F, Dagdeviren D, et al. Caries prevalence and experience in individuals with osteogenesis imperfecta: A cross-sectional multicenter study. *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent.* 2019 Mar;39(2):214–9.
22. Thuesen KJ, Gjørup H, Hald JD, Schmidt M, Harsløf T, Langdahl B, et al. The dental perspective on osteogenesis imperfecta in a Danish adult population. *BMC Oral Health.* 2018 Dec;18(1):175.
23. Sanches K, de Queiroz AM, de Freitas AC, Serrano KVD. Clinical features, dental findings and dental care management in osteogenesis imperfecta. *J Clin Pediatr Dent.* 2005;30(1):77–82.
24. Saeves R, Wekre LL, Ambjørnsen E, Axelsson S, Nordgarden H, Storhaug K. Oral findings in adults with osteogenesis imperfecta. *Spec Care Dentist.* 2009 Mar;29(2):102–8.
25. Locker D, Jokovic A, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G. Family impact of child oral and oro-facial conditions. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2002 Dec;30(6):438–48.
26. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med.* 1995 Nov;41(10):1403–9.
27. Moreno Ruiz X, Vera Abara C, Cartes-Velásquez R. Impacto de la salud bucal en la calidad de vida de escolares de 11 a 14 años, Licantén, 2013. *Rev Clínica Periodoncia Implantol Rehabil Oral.* 2014 Dec;7(3):142–8.
28. Marques LS, Ramos-Jorge ML, Paiva SM, Pordeus IA. Malocclusion: Esthetic impact and quality of life among Brazilian schoolchildren. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2006 Mar;129(3):424–7.
29. Spanemberg JC, Cardoso JA, Slob EMGB, López-López J. Quality of life related to oral health and its impact in adults. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg.* 2019 Jun;120(3):234–9.

30. Miotto MHM de B, Barcellos LA, Velten DB. Avaliação do impacto na qualidade de vida causado por problemas bucais na população adulta e idosa em município da Região Sudeste. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2012 Feb;17(2):397–405.
31. Linton M-J, Dieppe P, Medina-Lara A. Review of 99 self-report measures for assessing well-being in adults: exploring dimensions of well-being and developments over time. *BMJ Open*. 2016 Jul;6(7):e010641.
32. Figueiredo D de R, Bastos JL, Peres KG. Association of adverse oral health outcomes with socioeconomic inequalities and dental needs in Brazilian adolescents. *Cad Saúde Pública* [Internet]. 2017 [cited 2020 Feb 27];33(5). Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2017000505001&lng=en&tIng=en
33. Chalub LLFH, Ferreira RC, Vargas AMD. Influence of functional dentition on satisfaction with oral health and impacts on daily performance among Brazilian adults: a population-based cross-sectional study. *BMC Oral Health*. 2017 Dec;17(1):112.
34. Ferreira CA, Loureiro CA, Araújo VE. [Psychometrics properties of subjective indicator in children]. *Rev Saude Publica*. 2004 Jun;38(3):445–52.
35. López-Jornet P, Camacho-Alonso F, Berdugo ML. Measuring the impact of oral mucosa disease on quality of life. *Eur J Dermatol*. 2009 Nov;19(6):603–6.
36. Montero-Martín J, Bravo-Pérez M, Albaladejo-Martínez A, Hernández-Martín LA, Rosel-Gallardo EM. Validation the Oral Health Impact Profile (OHIP-14sp) for adults in Spain. *Med Oral Patol Oral Cirugia Bucal*. 2009 Jan 1;14(1):E44–50.
37. Sanders AE, Slade GD, John MT, Steele JG, Suominen-Taipale AL, Lahti S, et al. A cross-national comparison of income gradients in oral health quality of life in four welfare states: application of the Korpi and Palme typology. *J Epidemiol Community Health*. 2009 Jul 1;63(7):569–74.
38. Montero J, Bravo M, Vicente M-P, Galindo M-P, López JF, Albaladejo A. Dimensional structure of the oral health-related quality of life in healthy Spanish workers. *Health Qual Life Outcomes*. 2010;8(1):24.
39. Pereira TC, Brasolotto AG, Conti PC, Berretin-Felix G. Temporomandibular disorders, voice and oral quality of life in women. *J Appl Oral Sci*. 2009;17(spe):50–6.
40. Sanders AE, Slade GD, Lim S, Reisine ST. Impact of oral disease on quality of life in the US and Australian populations. *Community Dent Oral Epidemiol*. 2009 Apr;37(2):171–81.
41. Sousa PCB de, Mendes FM, Imperato JCP, Ardenghi TM. Differences in responses to the Oral Health Impact Profile (OHIP14) used as a questionnaire or in an interview. *Braz Oral Res*. 2009 Dec;23(4):358–64.
42. Diaz-Reissner CV, Casas-García I, Roldán-Merino J. Calidad de Vida Relacionada con Salud Oral: Impacto de Diversas Situaciones Clínicas Odontológicas y Factores Socio-Demográficos. Revisión de la Literatura. *Int J Odontostomatol*. 2017 Apr;11(1):31–9.

43. Kliegman R, Behrman RE, Nelson WE, editors. Nelson textbook of pediatrics. Edition 20. Philadelphia, PA: Elsevier; 2016. 2 p.
44. Dahan-Oliel N, Oliel S, Tsimicalis A, Montpetit K, Rauch F, Dogba MJ. Quality of life in osteogenesis imperfecta: A mixed-methods systematic review. *Am J Med Genet A*. 2016 Jan;170A(1):62–76.
45. Engelbert RH, Uiterwaal CS, Gerver W-J, van der Net J-J, Pruijs HE, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004 May;85(5):772–8.
46. Montpetit K, Dahan-Oliel N, Ruck-Gibis J, Fassier F, Rauch F, Glorieux F. Activities and participation in young adults with osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Rehabil Med*. 2011;4(1):13–22.
47. Savage A, McConnell D, Emerson E, Llewellyn G. Disability-based inequity in youth subjective well-being: current findings and future directions. *Disabil Soc*. 2014 Jun 6;29(6):877–92.
48. Cohen JS, Biesecker BB. Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2010 May;152A(5):1136–56.
49. Wilson IB, Cleary PD. Linking clinical variables with health-related quality of life. A conceptual model of patient outcomes. *JAMA*. 1995 Jan 4;273(1):59–65.
50. Widmann RF, Bitan FD, Laplaza FJ, Burke SW, DiMaio MF, Schneider R. Spinal deformity, pulmonary compromise, and quality of life in osteogenesis imperfecta. *Spine*. 1999 Aug 15;24(16):1673–8.
51. Widmann RF, Laplaza FJ, Bitan FD, Brooks CE, Root L. Quality of life in osteogenesis imperfecta. *Int Orthop*. 2002;26(1):3–6.
52. Balkefors V, Mattsson E, Pernow Y, Sääf M. Functioning and quality of life in adults with mild-to-moderate osteogenesis imperfecta. *Physiother Res Int J Res Clin Phys Ther*. 2013 Dec;18(4):203–11.
53. Velázquez-Olmedo LB, Ortíz-Barríos LB, Cervantes-Velazquez A, Cárdenas-Bahena Á, García-Peña C, Sánchez-García S. [Quality of life related to oral health in older people. Evaluation instruments]. *Rev Medica Inst Mex Seguro Soc*. 2014 Aug;52(4):448–56.
54. Members of the BBD, Najirad M, Ma MS, Rauch F, Sutton VR, Lee B, et al. Oral health-related quality of life in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Dec;13(1):187.
55. Corrêa JD, Branco LGA, Calderaro DC, Mendonça SMS, Travassos DV, Ferreira GA, et al. Impact of systemic lupus erythematosus on oral health-related quality of life. *Lupus*. 2018 Feb;27(2):283–9.
56. Tashbayev B, Garen T, Palm Ø, Chen X, Herlofson BB, Young A, et al. Patients with non-Sjögren's sicca report poorer general and oral health-related quality of life than patients with Sjögren's syndrome: a cross-sectional study. *Sci Rep*. 2020 Feb 7;10(1):2063.
57. Khalifa N, F. Allen P, H. Abu-bakr N, E. Abdel-Rahman M. Psychometric properties and performance of the Oral Health Impact Profile (OHIP-14s-ar) among Sudanese adults. *J Oral Sci*. 2013;55(2):123–32.

58. Castrejón-Pérez RC, Borges-Yáñez SA, Irigoyen-Camacho ME. Validación de un instrumento para medir el efecto de la salud bucal en la calidad de vida de adultos mayores mexicanos. *Rev Panam Salud Pública* [Internet]. 2010 May [cited 2020 Feb 25];27(5). Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892010000500001&lng=es&nrm=iso&tlng=es
59. Sousa PCB de, Mendes FM, Imparato JCP, Ardenghi TM. Differences in responses to the Oral Health Impact Profile (OHIP14) used as a questionnaire or in an interview. *Braz Oral Res*. 2009 Dec;23(4):358–64.
60. Gabardo MCL, Moysés ST, Moysés SJ. [Self-rating of oral health according to the Oral Health Impact Profile and associated factors: a systematic review]. *Rev Panam Salud Publica Pan Am J Public Health*. 2013 Jun;33(6):439–45.
61. Botello-Harbaum MT, Matthews AG, Collie D, Vena DA, Craig RG, Curro FA, et al. Level of oral health impacts among patients participating in PEARL: a dental practice-based research network. *Community Dent Oral Epidemiol*. 2012 Aug;40(4):332–42.
62. Ulinski KGB, do Nascimento MA, Lima AMC, Benetti AR, Poli-Frederico RC, Fernandes KBP, et al. Factors Related to Oral Health-Related Quality of Life of Independent Brazilian Elderly. *Int J Dent*. 2013;2013:1–8.
63. Bianco VC, Lopes ES, Borgato MH, Moura e Silva P, Marta SN. [The impact on life quality due to oral conditions in people fifty years or above]. *Cienc Saude Coletiva*. 2010 Jul;15(4):2165–72.
64. Cohen-Carneiro F, Rebelo MAB, Souza-Santos R, Ambrosano GMB, Salino AV, Pontes DG. Psychometric properties of the OHIP-14 and prevalence and severity of oral health impacts in a rural riverine population in Amazonas State, Brazil. *Cad Saude Publica*. 2010 Jun;26(6):1122–30.
65. Masood Y, Masood M, Zainul NNB, Araby NBAA, Hussain SF, Newton T. Impact of malocclusion on oral health related quality of life in young people. *Health Qual Life Outcomes*. 2013;11(1):25.
66. Miksad RA, Lai K, Dodson TB, Woo S, Treister NS, Akinyemi O, et al. Quality of Life Implications of Bisphosphonate-Associated Osteonecrosis of the Jaw. *The Oncologist*. 2011 Jan;16(1):121–32.
67. Pereira NF, Silva PVR da, Fukuoka CY, Michel-Crosato E, Gonçalves AS, Alves FA, et al. Measurement of oral health quality of life among patients who underwent haematopoietic stem-cell transplantation. *Braz Oral Res*. 2018 Jul 23;32:e78–e78.
68. Kavin T, Jagadesan AG, Venkataraman S. Changes in quality of life and impact on patients' perception of esthetics after orthognathic surgery. *J Pharm Bioallied Sci*. 2012;4(6):290.
69. Baba K, John MT, Inukai M, Aridome K, Igarashi Y. Validating an alternate version of the chewing function questionnaire in partially dentate patients. *BMC Oral Health*. 2009 Dec;9(1):9.
70. Inukai M, John MT, Igarashi Y, Baba K. Association between perceived chewing ability and oral health-related quality of life in partially dentate patients. *Health Qual Life Outcomes*. 2010;8(1):118.

71. Navabi N, Farnudi H, Rafiei H, Arashlow MT. Orthodontic treatment and the oral health-related quality of life of patients. *J Dent Tehran Iran*. 2012;9(3):247–54.

10 Anexos

CEIC Hospital Clínico San Carlos

Dra. Mar García Arenillas
Presidenta del CEIC Hospital Clínico San Carlos

CERTIFICA

Que el CEIC Hospital Clínico San Carlos en su reunión con acta 1.1/20 ha evaluado la propuesta del investigador referida al estudio:

Título: "Calidad de vida relacionada con salud oral en pacientes adultos con osteogénesis imperfecta"

Código Interno: 19/567-E_Tesis

Tutor: Dr. Manuel Joaquín De Nova

Alumno: Dña. Amira Ahmed Ali Elifturi

Que en este estudio:

- o Se cumplen los requisitos necesarios de idoneidad del protocolo en relación con los objetivos del estudio y están justificados los riesgos y molestias previsibles para el sujeto.
- o La capacidad del investigador y los medios disponibles son adecuados para llevar a cabo el estudio.
- o El alcance de las compensaciones económicas previstas no interfiere con el respeto de los postulados éticos.
- o Se cumplen los preceptos éticos formulados en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica mundial sobre principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos y en sus posteriores revisiones, así como aquellos exigidos por la normativa legal aplicable en función de las características del estudio.

Es por ello que el Comité **informa favorablemente** sobre la realización de dicho Proyecto.

Lo que firmo en Madrid, a 27 de diciembre de 2019



Fdo.: Dra. Mar García Arenillas
Presidenta del CEIC Hospital Clínico San Carlos

ANEXO

El presente TRABAJO FIN DE MÁSTER EN CC ODONTOLÓGICAS, se halla encuadrado dentro de la línea de investigación relativa a la “**Contribución de las repercusiones orales y craneofaciales al diagnóstico actual de la Osteogénesis Imperfecta y a su modulación terapéutica**”. Dirigido por el Dr. M Joaquín de Nova García

Ha sido patrocinado por la FUNDACIÓN AHUCE, en el marco de colaboración vigente entre dicha Fundación y la UNIVERSIDAD COMPLUTENSE, en virtud de un Convenio firmado el 1 de diciembre de 2017



CONVENIO DE COLABORACIÓN

ENTRE LA

FUNDACIÓN AHUCE

Y LA

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

En Madrid, a 1 de diciembre de 2017.

Calidad de vida relacionada con salud oral en pacientes adultos con osteogénesis imperfecta

*Obligatorio

Esta investigación forma parte de un trabajo de fin de Master y busca obtener una información precisa de cuál es el impacto que tiene el estado oral de pacientes con osteogénesis imperfecta en el desarrollo físico, psicológico y funcional, reflejada en la percepción de bienestar de la población adulta, lo cual será un indicador que conducirá en un futuro a mejorar las decisiones sobre, el pronóstico y el manejo clínico de estas enfermedades bucales en estos pacientes ¿Quién puede participar? - Pacientes con osteogénesis imperfecta mayores de 18 años. - Residentes en España

Antes de empezar con la prueba nos gustaría que contestara algunas preguntas generales sobre usted:

1. Sexo: *

Marca solo un óvalo.

- Mujer
 Varón

2. ¿Cuándo nació? *

Ejemplo: 15 de diciembre de 2012

3. ¿Qué estudios tiene? *

Marca solo un óvalo.

- Ninguno
 Primario
 Medio
 Universitario

4. ¿Cuál es su estado civil? *

Marca solo un óvalo.

- soltero/a
 casado/a
 separado
 en pareja
 divorciado/a
 viudo/a

5. ¿Tiene el estudio genético? *

Marca solo un óvalo.

- Sí
- No

6. ¿Conoce su mutación genética? *

Marca solo un óvalo.

- COL1A1
- COL1A2
- IFITM5 (TIPO V)
- SERPINF1 (TIPO VI)
- CRTAP (TIPO VII)
- LEPRE1 (TIPO VIII)
- PPIB (TIPO IX)
- SERPINH1 (TIPO X)
- FKBP10 (TIPO XI)
- PLODD2 (TIPO XII)
- DESCONOZCO MI MUTACIÓN GENÉTICA.

7. ¿Tus síntomas clínicos son? *

Marca solo un óvalo.

- Leve
- Moderado
- Grave
- Muy grave

8. 1. ¿Ha tenido dificultad para pronunciar palabras? *

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- Ocasionalmente
- Frecuentemente
- Muy frecuentemente

9. 2. ¿El sabor de sus alimentos ha empeorado? *

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

10. 3. **¿Ha sentido dolor en su boca? ***

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

11. 4. **¿Ha presentado molestia al comer? ***

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

12. 5. **¿Le preocupan los problemas con su boca? ***

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

13. 6. **¿Se ha sentido estresado? ***

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

14. 7. **¿Ha tenido que cambiar sus alimentos? ***

Marca solo un óvalo.

- nunca
- Casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

15. 8. ¿Ha tenido que interrumpir sus alimentos? **Marca solo un óvalo.*

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

16. 9. ¿Ha encontrado dificultad para descansar? **Marca solo un óvalo.*

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

17. 10. ¿Se ha sentido avergonzado por problemas con su boca? **Marca solo un óvalo.*

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

18. 11. ¿Ha estado irritable debido a problemas con su boca? **Marca solo un óvalo.*

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

19. 12. ¿Ha tenido dificultad para realizar sus actividades diarias? **Marca solo un óvalo.*

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

20. 13. ¿Ha sentido que la vida en general ha sido menos agradable? *

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

21. 14. ¿Ha sido totalmente incapaz de realizar sus actividades diarias? *

Marca solo un óvalo.

- nunca
- casi nunca
- ocasionalmente
- frecuentemente
- muy frecuentemente

LOPD

En cumplimiento de lo previsto en la LO 15/99 de Protección de Datos de Carácter Personal y el RD 1720/07, Reglamento de Desarrollo, le informamos que los datos recogidos por FUNDACIÓN AHUCE, con C.I.F. número G86281870, serán tratados con la finalidad de desarrollar proyecto de investigación.

Así mismo le comunicamos que sus datos aunque totalmente anónimos serán almacenados en un fichero con titularidad de la Fundación AHUCE y que usted podrá, en todo momento, ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición sobre sus datos personales, así como el de revocación del consentimiento para cualquiera de las finalidades antes señaladas, enviando una carta debidamente firmada a la FUNDACIÓN AHUCE a Av. Del Oeste nº 48 Planta 8ª Despacho 8P 46001. Valencia y/o a la siguiente dirección de correo electrónico (info.fundacion@ahuce.org).

Gracias