



AREL ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ DERGİSİ

JOURNAL OF HEALTH SCIENCES AREL UNIVERSITY

Homepage (Web sayfası): <https://dergipark.org.tr/tr/pub/arsagbil>



<http://doi.org/10.71230/arsagbil.1842166>

Derleme Makalesi

Osteogenezis İmperfekta Tanılı Fetüslerin Perinatal Yönetiminde Ebelik Rolü: Multidisipliner Yaklaşım İçinde Bir Derleme

Tuğba Yılmaz Esencan^{1*}, Gülcan Acar Dağıtmaç²

¹ Üsküdar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi

E-mail: tugba.yilmazesencan@uskudar.edu.tr Orcid: 0000-0002-8748-0793

² Üsküdar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü

E-mail: glcn.acar1912@gmail.com Orcid: 0009-0003-8424-6680

Özet

Osteogenezis İmperfecta (OI), bağ dokusundaki kolajenin mutasyonu nedeniyle ortaya çıkan ve kemiklerde aşırı kırılabilirliğe yol açan kalıtsal bir hastalıktır. Temel bağ dokusundaki kolajenler yalnızca kemiklerde değil; kas dokusunda, dişlerde, deride ve skleralarda da bulunur. Bu yüzden vücudun birçok doku ve organını etkileyen geniş kapsamlı bir hastalık olarak görülür. Prenatal dönemde görülen iskelet anomalilerinin ultrasonografiyle saptanması tanıda önemli bir ipucu sağlar; ancak kesin tanıya ulaşmak için prenatal tarama testlerinden faydalanılmalıdır. Fetal OI tanısının konduğu gebeliklerde fetüse ve anneye ait birçok komplikasyonların görülmesi söz konusu olduğundan, bu gebeliklerin takibi düzenli bir izlem programı içinde ve farklı branşların birlikte yer aldığı multidisipliner bir ekip tarafından yürütülmesi gerekmektedir. Ebeveynlerde çocuğa zarar verme korkusu, kaygı ve suçluluk duyguları ile çocuğun geleceğine ilişkin endişelerin psikolojik yük oluşturduğu, ayrıca hastalığın kalıtsal niteliğinin gelecekteki gebeliklerde genetik danışmanlık gereksinimini ortaya çıkardığı görülmektedir. Bu derlemenin amacı, OI tanısı konan gebeliklerde prenatal değerlendirmeden doğum sürecine ve yenidoğan bakımına kadar uzanan tüm aşamalarda karşılaşılan riskleri ve yönetim yaklaşımlarını kapsamlı bir çerçevede ele almaktır. Doğum şekline ilişkin literatürde belirgin bir üstünlük olmaması nedeniyle her gebenin klinik durumu ayrı ayrı değerlendirilerek anne ve fetüste ortaya çıkabilecek travmanın en aza indirilmesini hedefleyen bir planlama gerekliliği vurgulanmaktadır. Ayrıca ağrı kontrolü, erken fizyoterapi uygulamaları, tedavi sürecinin yapılandırılması, aile eğitimi, güvenli emzirme yöntemleri ve ten tene temasın uygun biçimde sağlanması gibi yenidoğan bakımının temel bileşenlerine dikkat çekilmektedir.

Anahtar kelimeler: Ebelik, fetüs, multidisipliner yaklaşım, osteogenezis imperfecta, perinatal bakım

The Role of Midwifery in the Perinatal Management of Fetuses Diagnosed with Osteogenesis Imperfecta: A Review within a Multidisciplinary Approach

Abstract

Osteogenesis Imperfecta (OI) is a hereditary disorder caused by mutations in collagen within connective tissue, leading to excessive bone fragility. As collagen is a fundamental component of connective tissue found not only in bones but also in muscle tissue, teeth, skin, and sclera, OI is considered a comprehensive disease affecting multiple body systems and organs. The detection of skeletal anomalies via ultrasonography during the prenatal period provides a significant diagnostic clue; however, definitive diagnosis necessitates the utilization of prenatal screening tests. Given the high incidence of fetal and maternal complications in pregnancies diagnosed with Fetal OI, the follow-up of these pregnancies must

Başvuru: 14 Aralık 2025 **Kabul:** 2 Şubat 2026

***Sorumlu yazar:** tugba.yilmazesencan@uskudar.edu.tr

Journal Email: sbfdergisi@arel.edu.tr

Journal Abbreviations: J. H. Sci. Arel U.
Arel Ü. S. Bil. Derg.

be conducted within a structured monitoring program by a collaborative, multidisciplinary team. Parents frequently experience a psychological burden stemming from the fear of harming the child, anxiety, feelings of guilt, and concerns regarding the child's future. Furthermore, the hereditary nature of the disease necessitates genetic counseling for future pregnancies. The purpose of this review is to comprehensively address the risks encountered and the management approaches adopted across all stages, from prenatal assessment to the birth process and neonatal care, in pregnancies diagnosed with OI. Due to the lack of a clear superiority in the literature regarding the mode of delivery, the necessity for individualized planning is emphasized, aiming to minimize potential trauma to both the mother and the fetus through separate clinical evaluation of each pregnant woman. Attention is also drawn to the core components of neonatal care, such as pain control, early physiotherapy applications, structuring the treatment process, family education, safe breastfeeding methods, and appropriate skin-to-skin contact.

Keywords: Midwifery, fetus, multidisciplinary approach, osteogenesis imperfecta, perinatal care

1. GİRİŞ

Osteogenezis imperfekta, başta Tip I kolajen olmak üzere kemik dokusunun bütünlüğünü sağlayan temel bağ doku bileşenlerinde meydana gelen genetik mutasyonlara bağlı olarak gelişen kalıtsal bir bağ doku hastalığıdır. Hastalık, kemiklerde belirgin kırılabilirlik artışı ile karakterizedir. Bu bozukluk, kemik yapım süreçlerini zayıflatarak bireyin yaşamı boyunca tekrarlayan kırıklara ve iskelet sisteminin farklı derecelerde etkilenmesine yol açan çok yönlü bir klinik tablo oluşturur. Bağ doku bileşenlerinin vücudun birçok sisteminde yer alması nedeniyle osteogenezis imperfekta yalnızca kemik kırılabilirliği ile sınırlı kalmamaktadır. Bu nedenle Oİ, farklı dokularda da yapısal ve fonksiyonel değişikliklere yol açar. [1] Oluşan yapısal değişiklikler, üçgen yüz görünümü, skolyoz ve kemik anomalileri gibi iskelet bulgularının yanı sıra, artan kırılabilirlik, dentinogenezis imperfekta, işitme bozuklukları ve mavi sklera gibi karakteristik belirtileri de beraberinde getirir. Bunun yanı sıra, ciltte ekimozlar, cücelik, kas kütlelerinde azalma, gelişim geriliği, eklem gevşekliği, kardiyovasküler düzensizlikler, tiroid hormonlarındaki anormallikler, fitiklar, bağışıklık sistemi zayıflığı, kafatası sütürlerinde açıklık ve kronik ağrı gibi çoklu sistemleri etkileyen bulgular da sıklıkla gözlenir. [2,3]

Osteogenezis imperfekta, başlangıçta Sillence sınıflamasına göre dört ana tipe ayrılmakta iken, moleküler genetik araştırmaların ilerlemesiyle günümüzde 18 farklı alt tipe genişletilmiş ve böylece hastalığın fenotipik çeşitliliği ile genetik temelleri daha kapsamlı bir biçimde tanımlanabilmiştir. [4] Sillence sınıflamasına göre Oİ Tip 1, en hafif form olarak kabul edilir. Bu formda gebelik döneminde tanı koymak zordur; kırılabilirlik düzeyi düşük olup diğer belirti ve bulgular genellikle hafiftir. Günlük yaşam aktiviteleri büyük ölçüde sürdürülebilir ve tanı çoğunlukla çocukluk döneminde konur. Tip 2 ise en ağır formdur ve doğum sonrası veya gebelik döneminde ölümle sonuçlanabilir. Gebelik döneminde teşhisi daha kolaydır, çünkü hastalığa özgü klinik bulguların neredeyse tamamı bu formda gözlemlenir. Kırılabilirlik düzeyi son derece yüksektir ve yaşam mücadelesi veren yenidoğanlar yoğun bakım ve yüksek düzeyde destek gerektirir. Tip 3, ilerleyici bir form olarak sınıflandırılır; Tip 2'ye kıyasla belirtileri daha hafif olsa da şiddetli ve tekrarlayan kırıklar ile diğer bulgular devam eder. Yaşam süresi Tip 2'ye göre daha uzundur. Tip 4, Tip 3'ten daha hafif, Tip 1'den ise daha şiddetli bir seyir gösterir; orta şiddette klinik belirtiler görülür ve ilaç tedavisi ile fizyoterapi uygulamaları yürümeyi destekler. Büyüme ve kemik gelişiminin tamamlanmasıyla birlikte belirtiler azalabilir ve bireylerin günlük yaşam ile sosyal yaşama katılım becerileri belirgin şekilde artabilir. [2,5]. Bu sınıflandırma, hastalığın prognozunun öngörülmesi, prenatal tanı sürecinin planlanması ve doğum sonrası bakım yaklaşımlarının belirlenmesi açısından klinik açıdan yol göstericidir.

Nadir hastalıklar kapsamında değerlendirilmesine rağmen, osteogenezis imperfektanın gebelik döneminden başlayarak doğum, yenidoğan ve erken bebeklik süreçlerinde bütüncül bir yaklaşımla ele alınması büyük önem taşımaktadır. Hastalığın erken tanınması, doğru yönetim stratejilerinin belirlenmesi ve sağlık profesyonelleri arasında farkındalık oluşturulması; hem maternal-fetal

izlem kalitesini artırmakta hem de doğum sonrası bakımın etkinliğini doğrudan etkilemektedir. Doğumda tanımlanabilen varyantların, yaklaşık her 10.000–20.000 canlı doğumda bir görüldüğü literatürde bildirilmektedir. Bu değerlendirmeler, erken tanı ve bütüncül yaklaşımın klinik yönetimdeki önemini açıkça ortaya koymaktadır [2]. Gebelik döneminde erken tanıya ulaşılabilmesi için mevcut aile öyküsünün dikkatle değerlendirilmesi, ultrasonografik incelemelerde yapısal anomalilere işaret edebilecek bulguların ayrıntılı olarak incelenmesi ve gerekli durumlarda ileri düzey prenatal tarama ve tanısal testlerin uygulanması önem taşımaktadır. Bu yöntemlerin birlikte kullanımı, riskli olguların gebeliğin erken evrelerinde tanımlanmasına ve izlem sürecinin uygun şekilde planlanmasına olanak sağlamaktadır [6]. Hastalığın biyolojik temeli iyi tanımlanmış olsa da klinik belirtilerin geniş bir yelpazede ortaya çıkması ve hastalığın bireyden bireye değişen seyri, özellikle prenatal dönemde verilecek kararları kimi zaman güçleştirmektedir. Prenatal dönemde tanı alan olgularda riskli gebelik izlemi titizlikle yürütülmeli; doğum süreci ile doğum sonrası bakımın planlanması her bireye özgü olmalı ve multidisipliner bir yaklaşımla önceden planlanmalıdır [7].

Literatür incelendiğinde, OI tanısı alan gebelerde prenatal izlemin nasıl yürütüleceği, doğumun planlanması ve yenidoğan bakım süreçlerine ilişkin kapsamlı ve standartlaştırılmış rehberlerin oldukça sınırlı olduğu görülmektedir [32,31,7,8,27,30,19]. Prenatal tanıya yönelik aile kaygıları, genetik danışmanlık konusundaki bilgi eksiklikleri, ileri görüntüleme yöntemlerine erişimde yaşanan güçlükler ve sağlık profesyonellerinin nadir hastalıklar konusundaki deneyim farklılıkları, erken tanının çoğu olguda gecikmesine yol açmakta ve gerçekleştirilen bakım uygulamalarının bütüncül, zamanında ve etkili bir şekilde planlanmasını önemli ölçüde güçleştirmektedir [9]. Doğum sonrası dönemde ise ailelerin kırık riskinin yüksekliği nedeniyle bebeğin taşınması, pozisyon verilmesi, beslenmesi ve özellikle emzirme uygulamalarına yönelik yoğun korku yaşadıkları; sağlık çalışanlarının ise bu hastalık için özgün bakım ilkelerini yeterince bilmediği bildirilmektedir. Mevcut kaynaklarda genellikle farmakolojik tedaviler, kırık yönetimi ve komplikasyonların kontrolü üzerinde durulmakta; ancak yenidoğan dönemine özgü bakım uygulamalarına, aile eğitiminin nasıl yapılandırılacağına ve günlük bakımın güvenli biçimde nasıl sağlanacağına dair kapsamlı bir bakım protokolünün bulunmadığı belirtilmektedir [10]. Bir incelemede, OI'li bebeklerde dikkatli pozisyon verilmesi, fiziksel rehabilitasyonun erken başlatılması ve kırık riskini en aza indirecek temas gerektiren işlemlerin önemli olduğu vurgulanmış ve bu yaklaşımların her kurumda farkı uygulandığı, standart bir bakım planının olmadığı ifade edilmiştir [11]. Ayrıca çocuklarda bisfosfonat tedavisinin kırıkları azalttığını ve kemiklerdeki mineral yoğunluğunu artırdığı gösterilmiş olsa da yenidoğan döneminde bu tedavinin ne şekilde uygulanacağına dair uluslararası düzeyde kabul görmüş bir protokolün bulunmadığına dikkat çekilmektedir [12]. Tüm bu değerlendirmeler hem sağlık profesyonellerinin hem de ebeveynlerin ihtiyaç duyduğu bütüncül, disiplinler arası, kanıta dayalı bir bakım çerçevesinin henüz oluşturulmadığını göstermektedir. Prenatal tanı konmuş olgularda gebelik, doğum ve yenidoğan yönetiminin ayrıntılı olarak ele alınması ve bireyselleştirilmiş bakım planının oluşturulması; bakım kalitesini arttırmada ve ailenin sürece aktif olarak katılmasını desteklemede temel gereksinim olarak değerlendirilmektedir [11, 10, 12]. Bu derlemede, osteogenezis imperfekta tanısı alan olgularda prenatal dönemden başlayarak doğum ve yenidoğan bakımına kadar uzanan sürecin güncel literatür ışığında bütüncül bir bakış açısıyla ele alınması amaçlanmaktadır.

2. GEBELİK SÜRECİ İZLEMİ

Fetal dönemde osteogenezis imperfekta (OI) tanısı alan gebelikler hem anne hem de fetus açısından önemli düzeyde risk barındırmaktadır. Klinik sınıflandırmaya bağlı olarak belirti ve bulgular farklılık gösterebilmekte; tanısal sürecin ilk aşaması ise çoğu zaman rutin taramalar sırasında gerçekleştirilen ultrasonografik değerlendirmelerle mümkün olmaktadır. Tip 2 ve Tip 3 gibi ağır klinik formlarda yapılan görüntülemelerde; uzun kemiklerde belirgin kısalık ve eğrilik, toraks deformiteleri, çeşitli iskelet anomalileri, Wormian kemiklerin varlığı ve fetal büyüme

geriliği gibi bulgular saptanabilmektedir [13]. Ancak ultrasonografik değerlendirmeler kesin tanı için tek başına yeterli değildir. Bu nedenle aile öyküsünde Oİ varlığı ayrıntılı biçimde sorgulanmalı ve tanının doğrulanması amacıyla amniyosentez, koryonik villus örnekleme, kordosentez gibi invaziv yöntemlerin yanı sıra invaziv olmayan prenatal tarama testlerinden yararlanılmalıdır [14]. Oİ gibi nadir görülen hastalıklarda, ebeveynlerin tarama testlerine ilişkin bilgi eksiklikleri, dini ve kültürel değerleri ile farkındalık düzeyleri gibi etmenler, hastalıkların erken dönemde tanınmasını önemli ölçüde etkilemektedir. Bu nedenle ebeler, mesleğinin eğitici, danışmanlık ve rehberlik işlevlerinin etkin biçimde kullanılması büyük önem taşır. Ebeler, gebeleri düzenli ve kapsamlı bir biçimde izleyerek, tarama testleri konusunda bilgilendirme yapmalı ve erken tanıyı destekleyecek şekilde süreci yakından takip etmelidir [15].

Oİ tanısı almış gebeliklerde hem fetal hem de maternal açıdan kapsamlı bir risk değerlendirmesi yapılmalı ve bu değerlendirmeye dayalı olarak düzenli, multidisipliner bir izlem süreci yürütülmelidir. İntrauterin dönemde kemiklerde ortaya çıkan çoklu kırıklar ve çeşitli anomaliler, yalnızca iskelet gelişimini değil, aynı zamanda iç organların büyüme ve olgunlaşmasını da olumsuz etkiler. Vücut sistemlerinin birbiriyle bütüncül bir yapıya sahip olması nedeniyle bu durum; intrauterin gelişme geriliği, erken doğum, malpozisyon, abortus riski, doğumsal malformasyonlar, polihidroamniyozis ve doğum sonrası mortalite gibi ciddi komplikasyonlarla ilişkilidir. Bu nedenle fetal izlemlerde, ultrasonografik değerlendirmeler sırasında kemik anomalisi veya deformitelerinde ilerleme saptanıyorsa takip süreci sıklaştırılmalıdır [17,16]. Her kontrolde göğüs kafesi çevresi, alt ve üst ekstremitelerdeki uzun kemiklerin ölçümleri, amniyotik sıvı miktarı ve genel fetal biyometrik parametreler ayrıntılı biçimde değerlendirilmelidir. Ayrıca NST, Doppler ultrasonografi ve biyofiziksel profil izlemleri düzenli olarak yapılmalı ve sonuçlar bütüncül şekilde yorumlanmalıdır. Erken tanı ve düzenli takip, fetal sağlığın değerlendirilmesi ve iyileştirilmesinin yanı sıra, doğumun uygun şekilde planlanmasında da kritik bir rol üstlenir [18]. Anneye ilişkin potansiyel komplikasyonlar değerlendirildiğinde, Oİ tanısı almış gebeliklerde maternal izlem süreci büyük önem taşımakta ve bu izlem, komplikasyonların erken saptanması ile gebeliğin güvenli bir şekilde yönetilmesine olanak sağlamaktadır. Yapılan araştırmalar, fetal Oİ tanısı taşıyan gebeliklerde ablasyo plasenta, postpartum kanama, malprezantasyon, preterm eylem, invaziv tanı komplikasyonları, preeklampsi, hipertansiyon doğumla ilişkili komplikasyonlar ve psikososyal stres gibi olguların sıklığında artış olduğunu göstermektedir. Bu bulgular, maternal risklerin titizlikle değerlendirilmesi ve izlenmesinin önemini ortaya koymaktadır [7,19]. Her gebelik izleminde annenin kilo, vital bulgular ve laboratuvar parametreleri düzenli olarak takip edilmeli, aynı zamanda fetal büyüme ve gelişim titizlikle değerlendirilmelidir. Annenin olası travmalara karşı korunması sağlanmalı ve fetal hareket sayımı gibi kendi kendine uygulanabilecek basit izlem yöntemleri hakkında bilgilendirme yapılmalıdır. Fetal kemik gelişimini desteklemek amacıyla uygun beslenme ve gerekli takviyelerin planlanması da gereklidir. Maternal takip sürecinde yalnızca fizyolojik parametreler değil, aynı zamanda etik ilkelere uygun ve bütüncül bakım sağlanmalıdır [20,19]. Gebelik döneminde fetal Oİ tanısı almış kadınlarda yüksek düzeyde suçluluk ve stres gözlemlendiği için, ebeler, mesleğinin gereği olarak psikososyal destek sürecin ayrılmaz bir parçası olmalıdır. Bu destek, psikososyal gereksinimlerin belirlenmesi, bireyselleştirilmiş bakımın planlanması, duygusal destek sunulması, gerekli durumlarda multidisipliner ekiplere yönlendirme, aile temelli yaklaşımın desteklenmesi, düzenli izlem ve takip uygulamaları ile danışmanlık hizmetleri kapsamında sürekli olarak sürdürülmelidir. Ayrıca bu gebeliklerde izlem sıklığı, Oİ'nin klinik şiddeti ile annenin ve fetusun mevcut sağlık durumuna göre kişiye özel olarak belirlenmelidir. Bununla birlikte ACOG, riskli gebeliklerde izlem aralıklarının ve uygulanacak tetkiklerin her hastanın özel durumuna göre uyarlanmasını önermektedir [21, 22].

3. DOĞUM YÖNETİMİ

Prenatal dönemde Oİ tanısı almış gebeliklerde doğum planlaması, sadece obstetrik kriterlere dayandırılmamalı; etik, psikososyal ve tıbbi faktörlerin bütüncül şekilde ele alındığı

multidisipliner bir yaklaşım çerçevesinde yürütülmelidir. Doğum planlaması sırasında ekip içi koordinasyon sağlanmalı ve olası riskler önceden belirlenerek anne ve fetusun maruz kalabileceği travmaların en aza indirilmesi hedeflenmelidir [23]. Doğum planlaması sürecinde, fetal risklerin yanı sıra annenin sağlık durumu, anatomik özellikleri ve obstetrik öyküsü titizlikle incelenmeli ve bütüncül bir şekilde değerlendirilmelidir. Doğum, öncelikle yoğun bakım imkânları ve gerekli ekipman açısından yeterli olan üçüncü basamak bir merkezde planlanmalıdır. Planlamada belirleyici en önemli faktör, hastalığın tipi ve şiddetidir. Klinik seyri ağır olan olgularda, fetal kemiklerin kırılabilirliğinin yüksek olması, acil müdahale gereksiniminin artması ve doğum sonrası komplikasyon riskinin fazla olması nedeniyle, doğumun şekli, zamanı, yeri ve yönetimi bu özellikler doğrultusunda belirlenir [24].

Fetal hareketlerde azalma veya distress, kırıkların sayısı ve anomalilerin durumu ile intrauterin gelişme geriliği, doğum zamanı ve şeklinin belirlenmesinde doğrudan etkili olan başlıca faktörlerdir. Buna ek olarak, annenin preeklampsi, hipertansiyon veya diyabet gibi sağlık sorunlarına yatkınlığı hem fetal hem de maternal sağlık durumunu etkileyen önemli bir belirleyicidir. Doğum şeklinin belirlenmesinde en temel kriter, anne ve fetusun maruz kalacağı travmayı en aza indirmektir [7,11]. Doğum planlaması yapılırken aileye, özellikle ağır klinik formlarda, doğum sonrası kırıklar, fetal ölüm veya ciddi anomaliler gibi riskler empatik, açık ve destekleyici bir yaklaşımla aktarılmalı ve aile karar verme sürecine etkin şekilde dahil edilmelidir. Aynı zamanda, doğum planlaması öncesinde sağlık profesyonellerinin bir araya gelerek toplantı yapması; tüm ekibin görev dağılımının belirlenmesi, doğumun yeri, zamanı ve yöntemi hakkında karar alınması; ayrıca olası komplikasyonlarda uygulanacak acil müdahale planlarının önceden hazırlanması gerekmektedir [23]. Bu süreçte, ailenin duygusal yükünü hafifletmek ve karşılaşılabilecekleri kaygı ile stresle başa çıkmalarına yardımcı olmak amacıyla psikolojik destek sağlanmalı; gerektiğinde uzman psikolog veya danışmanlarla iş birliği içinde, aileye sürekli rehberlik ve moral desteği sunulmalıdır [25].

Doğum şekline karar verilirken hem fetal hem de maternal özellikler titizlikle değerlendirilerek, güncel literatür ve kanıta dayalı bilgiler ışığında belirlenmelidir. Yapılan literatür incelemeleri doğrultusunda, Oİ olgularında vajinal doğum ve sezaryen arasında güvenlik açısından kesin bir üstünlük belirlenememiştir; sezaryen doğumun kırık riskini anlamlı şekilde azalttığına dair güçlü kanıtlar sınırlıdır. Bu belirsizlik, hastalığın fenotipik çeşitliliği ve klinik heterojenliği ile açıklanabilir, dolayısıyla doğum şekli seçiminde her vaka için bireysel değerlendirme yapmak gereklidir [26,7]. Vajinal doğum planlandığında, yardımcı doğum araçlarının fetal travma riskini artırabileceği göz önünde bulundurularak, kullanımı önerilmemektedir [27]. Vajinal doğum sürecinde, fetüs doğum kanalında ilerlerken düzensiz, aşırı güçlü veya sık kontraksiyonlar, özellikle kemik kırılabilirliği yüksek olan Oİ olgularında kırık riskini önemli ölçüde artırabilir. Bu nedenle, doğum sırasında kontraksiyonların dikkatli ve kontrollü bir şekilde yönetilmesi, fetal güvenliğinin sağlanması ve doğum travmasının en aza indirilmesi açısından kritik öneme sahiptir. İlerlemeyen doğum eylemlerinde fundal bası kesinlikle uygulanmamalıdır. Sezaryen doğum, ilk tercih edilen yöntem olmamakla birlikte, fetal ve maternal parametreler değerlendirildikten sonra vajinal doğumun uygun olmadığı durumlarda uygulanmalıdır [26,7]. Fetal malpozisyon, kemik deformiteleri, makrosefali, doğumun ilerlememesi, fetal distress ve önceki doğum deneyimi gibi birçok faktör sezaryen seçeneğini öne sürebilir. Oİ genetik geçişli bir hastalık olduğu için, annenin de Oİ taşıma olasılığı doğum planlaması ve risk değerlendirmesi açısından dikkate alınmalıdır. Tüm bu riskler doğrultusunda doğum seçeneği değerlendirilmeli minimum manipülasyon ilkesi doğrultusunda hareket edilmelidir [28,19].

Prenatal tanı ve doğum planlamasından yenidoğan sonrası bakım sürecine kadar, multidisipliner bir ekip yaklaşımı benimsenmelidir. Bu ekipte, perinatolog, genetik danışman, yenidoğan hekimi, ortopedi uzmanı, ebe ve psikososyal destek sağlayıcı gibi uzmanların yer alması, anne ve bebek güvenliğinin sağlanması ile kapsamlı ve bütüncül bir bakımın yürütülmesi açısından kritik öneme sahiptir. Ebeler, gebelik sürecinde anne ve fetüsün izlemine yapar, doğum planlamasında danışmanlık sağlar. Doğum sırasında anneye destek olarak travma riskini azaltır ve yenidoğanın

güvenli bakımına katkıda bulunur. Ayrıca, aileye psikolojik destek sunarak kaygı ve stresin yönetilmesine yardımcı olur. Bu ekiplerin rolleri Tablo 1’de ayrıntılı olarak sunulmuştur [17, 16, 7, 29, 23, 30].

Tablo 1. Osteogenezis imperfekta yönetiminde multidisipliner ekibin rolleri

Disiplin	Temel Rol ve Sorumluluklar	Yönetim Sürecindeki Katkısı
Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı	Maternal sağlık takibi, gebelik komplikasyonlarının yönetimi, doğum zamanı ve şeklinin belirlenmesi.	Annenin güvenliğini sağlamak ve gebelik sürecini Oİ* nin maternal riskleri açısından yönetmek.
Perinatolog	Fetal tanı ve izlem (detaylı ultrasonografi, fetal biyometri), genetik testlerin yorumlanması, doğum planlamasına liderlik etme.	Fetal Oİ* nin şiddetini ve tipini belirleyerek, doğum öncesi ve doğum sırasındaki riskleri en aza indirecek stratejileri oluşturmak.
Neonatolog	Yenidoğanın ilk bakımı, yoğun bakım gereksinimlerinin belirlenmesi, solunum ve dolaşım desteği, bisfosfonat tedavisine başlama kararı.	Doğum sonrası hayati fonksiyonların stabilizasyonu ve yenidoğan dönemine özgü farmakolojik ve destekleyici tedavilerin yönetimi.
Ortopedist/Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı	Doğum sonrası kırıkların tanısı ve tedavisi, cerrahi müdahale gereksiniminin değerlendirilmesi, erken fizyoterapi programının planlanması.	İskelet sisteminin bütünlüğünü korumak, deformiteleri önlemek ve motor gelişimi desteklemek.
Genetik Uzmanı	Kesin tanı için genetik testlerin planlanması ve yorumlanması, aileye genetik danışmanlık verilmesi, tekrarlama riskinin değerlendirilmesi.	Hastalığın genetik temelini açıklamak ve gelecekteki gebelikler için bilinçli karar verme sürecini desteklemek.

Disiplin	Temel Rol ve Sorumluluklar	Yönetim Sürecindeki Katkısı
Ebe	Gebelik ve doğum sürecinde anneye psikososyal destek ve danışmanlık, gebelik izlemleri ve takibini yapmak, doğuma hazırlık eğitimlerini vermek, doğum planının uygulanmasında aktif rol alma, ilaç uygulamaları ve vital bulgu takibi, doğum sonrası anne-bebek bağlanmasını destekleme, yenidoğanın emzirilmesi, yenidoğan bakımını destekleme.	Prenatal dönemde riskli gebelik izlemine desteklemek, ebeveynlerin kaygılarını yönetmelerine yardımcı olmak ve güvenli doğum ortamını sağlamak.
Hemşire	Yenidoğan bakımında güvenli taşıma ve pozisyonlama tekniklerinin uygulanması, ebeveynlere uygulamalı eğitim verme, ilaç uygulamaları ve vital bulgu takibi.	Yenidoğanın günlük bakımını kırık riskini en aza indirerek yürütmek ve ebeveynlerin evde bakım becerilerini geliştirmek.
Çocuk Psikiyatristi/Klinik Psikolog	Ebeveynlerin kaygı, suçluluk ve stres düzeylerinin değerlendirilmesi, kriz yönetimi, uzun süreli psikolojik destek ve danışmanlık.	Ailenin duygusal yükünü hafifletmek, başa çıkma mekanizmalarını güçlendirmek ve yaşam kalitesini artırmak.

*Oİ: Osteogenesis Imperfecta

4.YENİDOĞAN BAKIMI

Yenidoğan bakımının başlıca hedefleri, fetal kemik kırılabilirliğini azaltmak, ağrıyı etkili şekilde kontrol etmek, bebeğin rahatlığını sağlamak, yaşam koşullarını optimize etmek ve anne ile bebek arasındaki bağın güçlenmesini desteklemektir. Özel bakım gerektiren yenidoğanlardaki kırıklar, yalnızca travmalar sonucu değil, günlük bakım ve rutin işlemler sırasında da meydana gelebilmektedir. Bu nedenle, bakım sırasında özenli tutma, dikkatli taşıma ve uygun pozisyonlandırma teknikleri uygulanmaktadır [31].

Taşıma sırasında, vücudun ağırlık merkezi ile ekstremitelerin dengeli bir şekilde desteklenmesi gerekmektedir. Ani hareketlerden kaçınılmalı ve taşıma sırasında vücut yumuşak yastıklarla desteklenmelidir; ancak yatış pozisyonlarında yumuşak yüzeyler ağırlık merkezini olumsuz etkileyebileceğinden, daha sert ve dengeli yüzeyler tercih edilmelidir [32]. Kemik deformiteleri ve kırıklar, yenidoğanda ağrı, stres, huzursuzluk ve sık ağlama gibi belirtilere yol açabilir. Bu nedenle, ağrı düzenli olarak değerlendirilerek hem farmakolojik hem de farmakolojik olmayan yöntemlerle yönetilmeli ve çevresel düzenlemeler ile bebeğin konforu desteklenmelidir [32,11]. Kas kaybını önlemek, ağrıyı azaltmak ve kemik yapısını güçlendirmek amacıyla, erken dönemde hekim gözetiminde bireyselleştirilmiş bir fizyoterapi programı önerilmektedir. Yenidoğana primer bakım sağlayacak ebeveynlerin eğitimi; bakım kalitesini artırmak, olası komplikasyonları önlemek açısından öncelikli ve kritik bir adım olarak ele alınmalıdır. Ebeveynlere, yenidoğana bakım sırasında dikkat edilmesi gereken noktalar, acil durumlarda sağlık kuruluşuna başvuru kriterleri ile tedavi ve fizyoterapi süreçleri hakkında kapsamlı eğitim ve danışmanlık sağlanmalıdır. Bu süreçte, ebeveynlerin aktif katılımı teşvik edilerek bilgi ve farkındalık düzeylerinin artırılması hedeflenmelidir [33,34].

Kırık riskinin yüksek ve kemik gelişiminin kritik öneme sahip olduğu bu grupta, ten tene temas ve emzirmenin önemi özellikle vurgulanmalıdır; çünkü bu uygulamalar kemik gelişimi, bağışıklığın

güçlenmesi, nörolojik gelişim ve bağlanma süreci açısından yenidoğanın sağlığı için büyük önem taşır [32,35]. Kas tonüsünün düşük olması, çene anomalileri, solunum güçlükleri ve artmış kırık riski nedeniyle, emme pozisyonları ve emzirme süreci olumsuz etkilenebilmektedir. Emzirme sırasında uygulanan pozisyonların özenle seçilmesi, gerektiğinde destekleyici ekipman veya ebe/anne rehberliği sağlanması, güvenliği sağlamak ve beslenme etkinliğini artırmak açısından önemlidir [32]. Anne sütü, kolay sindirilebilirliği sayesinde intraabdominal basıncı azaltır, immünolojik koruma sağlayarak enfeksiyon riskini düşürür, kemik mineralizasyonunu destekler ve yenidoğanda güven duygusunu pekiştirerek ağrı algısını azaltır. Emzirme sırasında, özellikle kırık riski yüksek yenidoğanlarda “futbol topu” ve “laid-back” pozisyonları tercih edilmelidir. Bu pozisyonlar yastıkla desteklenerek, bebeğin güvenliğini sağlar aynı zamanda emme etkinliğini artırır. OI vakalarında, anneler emzirme ve yenidoğan bakımı konusunda çekingen davranabilir; emzirme ise bu çekingenliği azaltarak anne-bebek bağına güçlendirir, annenin kaygı ve stres düzeyini düşürür ve yenidoğanın duygusal gelişimini destekler (Tablo 2) [32,36].

Kadınlar, gebelik, doğum ve yenidoğan dönemlerinde yoğun yas, kaygı ve stres yaşayabilirler. Yakın takip ve özel bakım gerektiren yenidoğana uyum sağlama çabası, zarar verme korkusu, yetersizlik hissi, suçluluk duygusu, toplumsal baskı, yalnızlık, bilgi eksiklikleri, travmalara karşı tetikte olma, stres ve yorgunluk gibi faktörler, anne üzerinde ek psikososyal yük oluşturur. Bu nedenle, sağlık profesyonelleri tarafından psikososyal destek sağlanmalı, ihtiyaç duyulan durumlarda ilgili kurumlarla iletişim kurulmalı ve aile düzenli olarak bilgilendirilmelidir [37,25]. Genetik olarak aktarılan bir hastalık söz konusu olduğundan, aile bir sonraki gebeliğin planlı ve sağlıklı şekilde gerçekleşebilmesi için mutlaka genetik danışmanlığa yönlendirilmelidir. Bunun yanı sıra, aileye kapsamlı eğitim ve danışmanlık hizmetleri sunularak hem bilinçlendirme sağlanmalı hem de karar verme süreçlerinde etkin destek verilmelidir [8,34].

5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Oİ tanısı alan gebeliklerde hem fetüse hem de anneye yönelik literatürde tanımlanmış çeşitli riskler bulunmaktadır. Prenatal dönemde ultrasonografi bulgularının ve aile öyküsünün ayrıntılı değerlendirilmesi, gerekli durumlarda invaziv ya da noninvaziv genetik testlerin uygulanması erken tanıya destek olur ve gebelik sürecinin daha sağlıklı planlanmasına, ayrıca olası risklerin önceden belirlenmesine imkân sağlar. Doğum şekline karar verilirken anne ve fetüsün klinik durumu göz önünde bulundurulmalı ve travay buna göre değerlendirilerek travmayı en aza indirecek bir planlama yapılmalıdır. Doğumun, acil müdahale imkânı ve gerekli ekipmanların hazır olduğu, deneyimli ekipler tarafından yönetilen uygun merkezlerde gerçekleştirilmesi gereklidir. Ebeveynlerin bakım sürecine aktif katılımını desteklemek amacıyla kapsamlı eğitim programları hazırlanmalı, emzirme ve günlük bakım teknikleri öğretilmeli ve ailelere olası acil durumlar konusunda rehberlik sağlanmalıdır. Annelerin yaşadığı yoğun duygusal tepkiler nedeniyle psikososyal destek sunulmalı ve gerektiğinde uzman danışmanlık hizmetlerinden yararlanmaları teşvik edilmelidir. Ayrıca hastalığın kalıtsal yönünün anlaşılması ve gelecekteki gebeliklerin daha güvenli biçimde planlanabilmesi için aileye genetik danışmanlık da mutlaka sağlanmalıdır. OI yönetiminde tutarlı bir yaklaşım geliştirilmesi amacıyla ulusal ve uluslararası kılavuzların hazırlanması, prenatal tanıdan yenidoğan bakımına uzanan tüm süreçlerin daha sistemli yürütülmesine katkı sağlayacak ve klinik uygulamalarda birlik oluşturacaktır. Bu doğrultuda geliştirilecek kılavuzlar, bakımın standartlaşmasını destekleyerek Oİ’ye yönelik hizmet kalitesinin yükselmesine önemli ölçüde katkıda bulunacaktır. Sunulan önerilerin tümü, OI bakımının multidisipliner ekip çalışmasıyla yürütülmesi; standart protokoller, aile eğitimi, bireyselleştirilmiş bakım yaklaşımları, psikososyal destek ve genetik danışmanlığın bir arada uygulanması gerektiğini ortaya koymaktadır.

Tablo 2. Osteogenezis imperfekta tanılı yenidoğanlarda güvenli taşıma ve pozisyonlama teknikleri [36, 11, 25].

Kategori	Teknik/Prensip	Açıklama	Amaç ve Akademik Gerekeç
Taşıma Prensipleri	Tam Vücut Desteği	Yenidoğan, baş, boyun, gövde ve tüm ekstremiteler dahil olmak üzere iki elle ve geniş bir yüzeyle desteklenerek kaldırılmalıdır.	Vücut ağırlığının eşit dağıtılması ve uzun kemiklere binen gerilimin en aza indirilmesi, kırık riskini azaltır.
	Ani Hareketten Kaçınma	Çekme, itme, sallama veya ani döndürme gibi hareketlerden kesinlikle kaçınılmalıdır.	Torsiyonel (burkulma) kuvvetlerin neden olduğu spiral kırıkların önlenmesi.
	Ekstremitelerden Kaçınma	Bebeği kol veya bacaklarından tutarak kaldırmaktan kaçınılmalı; giydirme ve bez değiştirme işlemleri sırasında nazik ve kontrollü hareket edilmelidir.	Kırılgan kemiklere doğrudan baskı ve manipülasyonla oluşabilecek travmatik kırıkların engellenmesi.
Pozisyonlama Prensipleri	Yumuşak ve Destekleyici Yüzey	Bebeğin yattığı yüzeyin yumuşak, ancak vücut hatlarını destekleyici özellikte olması sağlanmalıdır (örneğin, özel yastıklar veya jel pedler).	Basınç noktalarını azaltarak kemiklere aşırı baskı uygulanmasını önlemek ve konforu artırmak.
	Sırtüstü Pozisyon	Uyku sırasında ve dinlenme anlarında sırtüstü pozisyon tercih edilmelidir.	Ani Bebek Ölümü Sendromu (ABÖS) riskini azaltmanın yanı sıra, yan pozisyonların uzun kemiklere uygulayabileceği yan baskıyı önler.
	Rulo Tekniği (Log-Rolling)	Bebeğin pozisyonu değiştirilirken (örneğin, yan çevrilirken) gövde bir bütün halinde, omurga ve kalça hizası korunarak döndürülmelidir.	Omurga ve uzun kemiklerdeki burkulma kuvvetlerini (torsiyon) ortadan kaldırmak.
Ebeveyn Eğitimi	Sık Pozisyon Değişikliği	Basınç ülserlerini ve kemik deformitelerinin ilerlemesini önlemek amacıyla pozisyon 2-3 saatte bir nazikçe değiştirilmelidir.	Uzun süreli sabit pozisyonun neden olabileceği deformite ve bası yarası riskini minimize etmek.
	Uygulamalı Eğitim ve Psikososyal Destek	Ebeveynlere güvenli taşıma ve pozisyonlama teknikleri uygulamalı olarak öğretilmeli ve kırık korkusu (touch-phobia) ile başa çıkmaları için psikolojik destek sağlanmalıdır.	Ebeveynlerin güvenle dokunma becerisini artırmak ve yenidoğanla sağlıklı bağlanmayı desteklemek.

Etik Kurul Beyanı

Bu çalışma bir derleme makalesidir; insan veya hayvan örnekleri, kişisel veri ya da anket/deneysel uygulama içermediğinden etik kurul izni gerektirmemektedir.

Çıkar Çatışması

Yazarlar çıkar çatışması olmadığını beyan ederler.

Yazarların Çalışmaya Katkıları

Tuğba Yılmaz Esencan: Fikir ve kavramsal çerçevenin oluşturulması, araştırma tasarımının geliştirilmesi, danışmanlık ve denetleme, yorumlama, kaynak taraması, makale yazımı, eleştirel inceleme.

Gülcan Acar Dağtmaç: Fikir ve kavramsal çerçevenin oluşturulması, araştırma tasarımının geliştirilmesi, kaynak taraması, makalenin yazımı.

KAYNAKLAR

1. Marom, R., Rabenhorst, B.M. and Morello, R. (2020). Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *European Journal of Endocrinology*, 183(4), R95–R106.
 2. Marini, J.C. and Dang Do, A.N. (2020). Osteogenesis imperfecta. In Feingold, K.R. (Ed.) et al., *Endotext*. MDText.com, Inc.
 3. Üstündağ Albayacı, I. (2023). Osteogenezis İmperfekta Tanısı İle Takip Edilen Hastaların Klinik, Moleküler, Laboratuvar Ve Radyolojik Özelliklerinin Retrospektif Analizi. Uzmanlık tezi. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, YÖK Tez Merkezi.
 4. Türkoğlu, M.B. (2021). Osteogenezis imperfekta çocuklarda yaşam kalitesi: pediatrik yaşam kalitesi ölçeği PedsQL™ 4.0 kullanılarak yapılan kesitsel çalışma. Uzmanlık tezi. Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, YÖK Tez Merkezi.
 5. Chen, C.P., Su, Y.N., Chang, T.Y., Chern, S.R., Chen, C.Y., Su, J.W. and Wang, W. (2012). Osteogenesis imperfecta type I: second-trimester diagnosis and incidental identification of a dominant COL1A1 deletion mutation in the paucisymptomatic father. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 51(2), 276–279.
 6. Peláez Chomba, M.S., Vásquez Gómez, G.R., Sulcahuaman Allende, Y.C., Mendoza Fernández, J.C., Purizaca Rosillo, N.D., Zevallos, A. and Cruzate Cabrejos, V.L. (2023). Case report: a prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta in a patient with a novel pathogenic variant in COL1A2. *F1000Research*, 12, 603.
 7. Rao, R., Cuthbertson, D., Nagamani, S.C.S., Sutton, V.R., Lee, B.H., Krischer, J. and Krakow, D. (2021). Pregnancy in women with osteogenesis imperfecta: pregnancy characteristics, maternal and neonatal outcomes. *American Journal of Obstetrics and Gynecology MFM*, 3(4), 100362.
 8. Westerheim, I., Cormier-Daire, V., Gilbert, S., O'Malley, S. and Keen, R. (2024). Osteogenesis imperfecta: a study of the patient journey in 13 European countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 331.
 9. Costache, A., Riza, A.L., Popescu, M., Şerban, R.C., Mituţ-Velişcu, A.M. and Streaţă, I. (2025). Diagnostic challenges in bone fragility: osteogenesis imperfecta case series. *Biomedicines*, 13(4), 865.
 10. Wang, X., Li, Y., Zhong, Y., Wang, M., Liu, X., Han, W., Chen, H. and Ji, J. (2024). Home care needs assessment among caregivers of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study. *BMC Primary Care*, 25(1), 119.
 11. Arundel, P. and Borg, S.A. (2023). Early life management of osteogenesis imperfecta. *Current Osteoporosis Reports*, 21(6), 779–786.
 12. Arundel, P. and Bishop, N. (2024). Medical management for fracture prevention in children with osteogenesis imperfecta. *Calcified Tissue International*, 115(6), 812–827.
 13. Vankevičienė, K., Matulevičienė, A., Mazgelytė, E., Paliulytė, V., Vankevičienė, R. and Ramašauskaitė, D. (2023). A sporadic case of COL1A1 osteogenesis imperfecta: from prenatal diagnosis to outcomes in infancy-case report and literature review. *Genes*, 14(11), 2062.
-

14. Zhytnik, L., Simm, K., Salumets, A., Peters, M., Märtson, A. and Maasalu, K. (2020). Reproductive options for families at risk of osteogenesis imperfecta: a review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 128.
15. Mirtabar, S.M., Pahlavan, Z., Aligoltabar, S., Barat, Ş., Nasiri-Amiri, F., Nikpour, M., Behmanesh, F., Taheri, S., Nasri, H. and Faramarzi, M. (2023). Women's worries about prenatal screening tests suspected of fetal anomalies: a qualitative study. *BMC Women's Health*, 23, 66.
16. Chamunyonga, F., Masendeke, K.L. and Mateveke, B. (2019). Osteogenesis imperfecta and pregnancy: a case report. *Journal of Medical Case Reports*, 13(1), 363.
17. Kawakita, T., Fries, M., Singh, J. and Al-Kouatly, H.B. (2018). Pregnancies complicated by maternal osteogenesis imperfecta type III: a case report and review of literature. *Clinical Case Reports*, 6(7), 1252–1257.
18. Li, L., Jin, X., Liu, S. and Fan, H. (2024). Prenatal ultrasound findings and prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia. *Journal of Clinical Ultrasound*, 52(5), 575–587.
19. Collier, M., Hannoun, P., Cormier-Daire, V., Treluyer, J.M., Benachi, A. and Koumakis, E. (2025). Pregnancy-related complications in osteogenesis imperfecta. *Obstetrics and Gynecology*. Advance online publication.
20. LoMauro, A. and Aliverti, A. (2022). Respiratory physiology in pregnancy and assessment of pulmonary function. *Best Practice and Research Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 85(Pt A), 3–16.
21. American College of Obstetricians and Gynecologists. (2021). Committee opinion no. 828: indications for outpatient antenatal fetal surveillance. Washington, DC: ACOG.
22. American College of Obstetricians and Gynecologists. (2025). Clinical consensus no. 8: tailored prenatal care delivery for pregnant individuals. Washington, DC: ACOG.
23. Partani, E. and Stephenson, M.L. (2024). Multidisciplinary management of pregnancy in patients with osteogenesis imperfecta type 3. *The Permanente Journal*, 28(3), 190–193.
24. Timila, D., Mousa, A. and Gundamraj, L. (2025). Holistic approach to management of an infant with severe osteogenesis imperfecta in the neonatal intensive care unit. *Frontiers in Pediatrics*, 13, 1475545.
25. Aratti, A. and Zampini, L. (2024). Caregiver burden, parenting stress and coping strategies: the experience of parents of children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Healthcare*, 12(10), 1018.
26. Bellur, S., Jain, M., Cuthbertson, D., Krakow, D., Shapiro, J.R., Steiner, R.D., Smith, P.A., Bober, M.B., Hart, T., Krischer, J., Mullins, M., Byers, P.H., Pepin, M., Durigova, M., Glorieux, F.H., Rauch, F., Sutton, V.R., Lee, B., Members of the BBD Consortium and Nagamani, S.C.S. (2016). Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta. *Genetics in Medicine*, 18(6), 570–576.
27. Shah, K., Sheth, K., Shah, D. and Shah, H. (2025). Pregnancy with osteogenesis imperfecta: a scoping review. *F1000Research*, 14, 753.
28. Koumakis, E., Cormier-Daire, V., Dellal, A., Debernardi, M., Cortet, B., Debiais, F., Javier, R.M., Thomas, T., Mehsen-Cetre, N., Cohen-Solal, M., Fontanges, E., Laroche, M., Porquet-Bordes, V., Marcelli, C., Benachi, A., Briot, K., Roux, C. and Cormier, C. (2022). Osteogenesis imperfecta: characterization of fractures during pregnancy and post-partum. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 22.
29. Chang, B., Keating, S., Mikhael, M. and Lim, J. (2022). Osteogenesis imperfecta: multidisciplinary and goal-centered care. *AJP Reports*, 12(3), e144–e147.
30. Carroll, R.S., Little, S., McGreal, T., Bonner, S., Willis, D., Franzone, J.M., Campbell, J., Chou, M., Raymond, M.B., Schelhaas, A., Costa, J. and Jain, M. (2025). Most infants with prenatal osteogenesis imperfecta diagnosis and poor prognosis survive. *JBMR Plus*, 9(4), ziaf022.
31. Osteogenesis Imperfecta Foundation. (2020). Navigating a new diagnosis: a tool kit for parents and medical professionals. Washington, DC.
32. Brittle Bone Society. (2020). Caring for an infant with osteogenesis imperfecta: guidance for parents. United Kingdom.
33. Mueller, B., Engelbert, R., Baratta-Ziska, F., Bartels, B., Blanc, N., Brizola, E., Frascini, P., Hill, C., Marr, C., Mills, L., Montpetit, K., Pacey, V., Molina, M.R., Schuurin, M., Verhille, C., de Vries,

- O. and Yeung, E.H.K. (2018). Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 158.
34. Uzsen, H., Zengin, D. and Basbakkal, Z. (2023). The experiences of the families with children diagnosed with osteogenesis imperfecta: a qualitative study in Turkey. *Journal of Pediatric Nursing*, 73, e172–e179.
35. Camacho-Morales, A., Caba, M., García-Juárez, M., Caba-Flores, M.D., Viveros-Contreras, R. and Martínez-Valenzuela, C. (2021). Breastfeeding contributes to physiological immune programming in the newborn. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 744104.
36. Camps, G., van Eijnatten, E.J.M., van Lieshout, G.A.A., Lambers, T.T. and Smeets, P.A.M. (2021). Gastric emptying and intragastric behavior of breast milk and infant formula in lactating mothers. *The Journal of Nutrition*, 151(12), 3718–3724.
37. Hill, M., Lewis, C., Riddington, M., Crowe, B., DeVile, C., Götherström, C. and Chitty, L. (2019). Exploring the impact of osteogenesis imperfecta on families: a mixed-methods systematic review. *Disability and Health Journal*, 12(3), 340–349.