

Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita Com Herança Autossômica Recessiva: Um Relato De Caso

Autores: CARLA DOS SANTOS PORTO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), MARIA LUÍSA MENDONÇA MARTINS (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), JULIANA FORTE MAZZEU (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), Y.J. CARDOZO-AMAYA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), TALITA FERNANDES NUNES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), JORGE HUMBERTO BEZERRA WAQUIM (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), JEAN ROCHA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), CARLOS DANIEL CORREA DE OLIVEIRA MELO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), LAYS LARA HILÁRIO DE MORAIS (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), ANA LUIZA AZEVEDO GONTIJO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB))

Resumo: A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma condição genética que promove a desordem do tecido conectivo. É caracterizada pela diminuição de massa, fragilidade óssea e pela suscetibilidade a fraturas. A maioria dos casos tem padrão autossômico dominante, com recessividade em cerca de 10% dos pacientes. Relatar um caso raro de paciente com Osteogênese Imperfeita autossômica recessiva, destacando a importância da investigação abrangente do histórico familiar, associada a testes genéticos ou moleculares, para um aconselhamento genético adequado. Paciente do sexo masculino, filho de pais consanguíneos hígidos, apresentando outros familiares com OI. Diagnosticado clinicamente com OI na infância por apresentar múltiplas fraturas ósseas. Para identificação da etiologia genética, foi realizado sequenciamento do exoma. Paciente do sexo masculino, 26 anos, filho de pais consanguíneos hígidos. Diagnosticado com OI tipo IV ainda no primeiro ano de vida. Aos 6 anos e 10 meses, iniciou o tratamento com pamidronato dissódico (IV), mantido até atingir a maioridade. Aos 18 anos, fazia acompanhamento com a endocrinologia, que o encaminhou para aconselhamento genético. Ao ser admitido no ambulatório de genética clínica, o paciente relatou mais de 40 fraturas ao longo de sua vida, com a última em outubro de 2018. Ao exame físico, não apresenta dismorfias craniofaciais dignas de nota e nem dentinogênese imperfeita, mas se destacam baixa estatura, desproporção entre MMSS e MMII, escoliose dextro-convexa, clinodactilia nos 3º e 4º dígitos e MIE maior que MID. Histórico familiar de casamentos consanguíneos frequentes e com amplo histórico de OI em tios-avós maternos. Alguns tios maternos apresentaram fraturas na infância, sem confirmação de OI. Diante da observação de que apenas os filhos de casais consanguíneos na família apresentavam OI ou fraturas na infância, suspeitou-se de uma herança autossômica recessiva (AR). Para confirmação do padrão de herança, foi realizado o sequenciamento do exoma. O resultado evidenciou a mutação em homozigose no gene SERPINF1 (c.816_819 del GAGT), variante patogênica de OI de herança AR. Esse resultado permite confirmar a OI de herança autossômica recessiva e orientar o paciente quanto ao baixo risco de ter filhos afetados em sua prole, desde que este não se case com indivíduos da sua família ou familiares de pacientes com OI. Diante do caso, destaca-se que, para uma abordagem clínica personalizada e aconselhamento genético de uma condição complexa, é necessária a investigação abrangente de antecedentes familiares - especialmente em casos de consanguinidade -, bem como a confirmação diagnóstica por testes genéticos. Assim, o aconselhamento genético pode ser efetuado de forma adequada.