Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Osteogênese Imperfeita Tipo 1

Autores: MARCELA GONÇALVES CHAGAS DE LAIA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACIG), MARIA LAVÍNIA CARDOSO DINIZ (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACIG), VICTHORIA GIOVANNA DEMETRIO LACERDA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACIG), GLADMA REJANE RAMOS ARAÚJO DA SILVEIRA (ESCOLA DE MEDICINA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA)

Resumo: Osteogênese imperfeita (OI) é uma doença do tecido conjuntivo, manifestada por mutações genéticas do colágeno tipo 1, em que o paciente cursa com fragilidade óssea, que pode evoluir com múltiplas fraturas, tendo desde as formas leves a graves.O presente relato de caso busca elucidar acerca do diagnóstico tardio da OI tipo 1 e suas implicações clínicas. A escolha da temática deve-se ao fato da patologia ser considerada rara (cerca de 1:15000 nascidos no mundo) e sem cura, sendo o diagnóstico e tratamento de suma importância, em prol de diminuir os efeitos da doença e preservar a capacidade funcional da criança. Paciente 6 anos, sexo masculino, teve sua primeira fratura de tíbia esquerda com 1 ano e 3 meses. Evoluiu com mais 4 fraturas em intervalos variados, sendo 3 na tíbia esquerda e 1 na tíbia direita, as quais foram ocasionadas por queda da própria altura. Devido ao histórico, questionou-se possível fragilidade óssea. Diante disso, foi iniciada a investigação para osteoporose idiopática juvenil e osteogênese imperfeita. Foi realizada a avaliação clínica, laboratorial, radiográfica, cardiovascular e feito densitometria óssea (DO). Ao exame físico, encontrou-se alterações como esclera azulada e desequilíbrio de marcha. Sobre a história prévia tinha-se o diagnóstico de hipotireoidismo desde os 3 anos, além do histórico familiar positivo para o quadro de OI. A análise laboratorial teve como resultado: cálcio total 9,3, calciúria 55 mg em 24H, fósforo urinário 396 mg em 24H, PTH sérico 11,9, vitamina D 40, FA 656. Nas radiografias de coluna, membros superiores e inferiores não foram encontradas deformidades decorrentes das fraturas anteriores e nem sinais de escoliose ou desvio. No ecocardiograma foi constatado insuficiência tricúspide discreta. DO da coluna lombar em AP o Z-escore estava abaixo da faixa esperada para a mesma idade e sexo. Frente aos resultados, confirmou-se o diagnóstico de OI, patologia autossômica recessiva, encontrados 19 tipos genéticos, que podem se manifestar de formas variadas. O relato em questão trata-se do tipo 1, forma não deformante, em que o paciente pode apresentar o crescimento dentro da faixa de normalidade ou um pouco abaixo, esclera persistentemente azul, sem alteração dentária. Pode estar presente também prolapso de válvula mitral, o que não foi encontrado no presente estudo. Em seguida, optou-se pela terapia medicamentosa com ácido zoledrônico endovenosa de 0,025 mg/kg na primeira infusão, 0.05 mg/kg na segunda e na terceira infusão, em intervalos de 6 meses entre as aplicações. Após a abordagem multidisciplinar e cuidado continuado, o paciente se encontra há 1 ano sem apresentar fraturas, com melhora do padrão de densitometria óssea e dos exames laboratoriais. Nesse sentido, denota-se a importância do diagnóstico e tratamento adequado frente a prevenção de fraturas e deformidades, em prol de manter a capacidade funcional, reduzindo os prejuízos na qualidade de vida da criança.