

Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita: Relato De Caso Raro

Autores: Introdução: A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença genética rara causada por mutações capazes de alterar a biossíntese de colágeno, e que pode causar fraturas frequentes. Descrevemos o caso de um paciente portador desta condição na sua forma mais grave e que apresentou evolução satisfatória. Objetivos: Paciente nascido de 37 semanas, com peso de 2260g e comprimento de 34cm, apresentava sinais sugestivos de displasia óssea tanatofórica em ultrassonografias obstétricas. Ao nascimento, constatava-se inúmeras deformidades e encurtamento em membros superiores e inferiores, fronte proeminente, alargamento parietal, fácie triangular, desproporção crânio-torácica, disjunção total das suturas, além de esclera azulada. Apresentou desconforto respiratório e foi encaminhado a Unidade de Terapia Intensiva neonatal com necessidade de intubação orotraqueal. Exames de imagem demonstraram inúmeras fraturas em ossos longos e costelas, e ossos wormianos, onde foi suspeitado de OI. Realizado exame molecular, com presença da mutação no gene COL1A1 e iniciado pamidronato com 20 dias de vida, e realizados novos ciclos a cada 2 meses. Atualmente está com 1 ano e 4 meses, em uso de traqueostomia e gastrostomia, e apresentou uma única fratura em fêmur com 1 ano de vida. Metodologia: Resultados: Conclusão: A OI é uma displasia esquelética hereditária, que afeta 1 a cada 10000 a 20000 nascimentos, causada por mutações em genes codificadores de colágeno, que são essenciais na constituição da matriz óssea, ou em genes envolvidos na diferenciação de osteoblastos e na mineralização óssea, sendo os mais frequentes o COL1A1 e o COL1A2. Esta doença gera fragilidade óssea, com possibilidade de fraturas frequentes, mesmo com pequenos traumas. Além das alterações ósseas, pode comprometer diversos sistemas, envolvendo anomalias dentárias e craniofaciais, fraqueza muscular, perda de audição, bem como complicações respiratórias e cardiovasculares. A classificação de Sillence de 1979 divide a doença em 4 fenótipos: OI do tipo I (forma mais branda não deformante), tipo II (forma mais grave - letal perinatal), tipo III (forma não letal mais grave - progressivamente deformante), e tipo IV (moderada-severa). Há também a OI do tipo V, caracterizada por fragilidade moderada/severa, com calcificação das membranas interósseas e/ou calo hipertrófico. O paciente descrito, em razão da fragilidade óssea extrema com ocorrência de inúmeras fraturas intra útero e da gravidade, poderia ser classificado como OI tipo II. Contudo, após 28 dias de vida, foi reclassificado como tipo III, uma vez que sobreviveu ao período neonatal, no qual a OI tipo II costuma ser letal. O principal tratamento atualmente é o uso de bisfosfonatos (como o pamidronato utilizado neste paciente), que impede a reabsorção óssea por meio da inibição da função dos osteoclastos, com evidência de redução significativa em risco de fraturas.

Resumo: BRUNA MILAGRES BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), CAROLINA ZELENSKI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), MARIA DE FÁTIMA BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), HELOISA MARCELINA DA CUNHA PALHARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), GUILHERME MANSO DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM))