

Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita Na Infância: Caracterização De Subtipos E Desafios Diagnósticos Em Serviço De Referência

Autores: Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é um grupo heterogêneo de doenças genéticas do tecido conjuntivo, caracterizadas por fragilidade óssea, baixa densidade mineral óssea e predisposição a fraturas com traumas mínimos. O manejo clínico exige acompanhamento multiprofissional, visando reduzir o risco de fraturas, otimizar o crescimento e melhorar a qualidade de vida. Objetivos: Caracterizar clinicamente a população de pacientes com osteogênese imperfeita atendidos em um serviço de referência terciário entre janeiro de 2010 e agosto de 2025, classificando os diferentes subtipos e correlacionando-os com a idade média do diagnóstico. Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, descritivo e analítico, conduzido em hospital pediátrico terciário. Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico e/ou genético de OI em seguimento no período estabelecido. Dados foram obtidos de prontuários eletrônicos, contemplando: subtipo de OI (fenotípico e/ou genotípico) e idade ao diagnóstico. Os dados foram tabulados em planilha padronizada e submetidos a análise estatística descritiva. Resultados: Foram avaliados 191 casos, dos quais 188 classificados segundo Sillence (I–IV) e três conforme diagnóstico molecular. A distribuição foi: Tipo I – 57 casos (29,8%), Tipo II – 2 (1,0%), Tipo III – 67 (35,1%), Tipo IV – 62 (32,5%), Tipo V – 1 (0,5%), Tipo VI – 2 (1,0%, associados a mutações no SERPINF1). Entre os genótipos identificados, predominam mutações em COL1A1 e COL1A2, além de variantes em MESD e CCDC134. A média de idade ao diagnóstico variou entre os subtipos: Tipo I – 40 meses, Tipo II – 3 meses, Tipo III – 6 meses, Tipo IV – 23 meses. Observou-se que os tipos graves (II e III) são diagnosticados precocemente, ainda nos primeiros meses de vida, enquanto o Tipo IV, de gravidade intermediária, apresenta média em torno de 2 anos. O Tipo I, mais leve, foi identificado tarde, próximo de 3 a 4 anos, refletindo a dificuldade diagnóstica em formas menos evidentes. A distribuição mostra predominância dos Tipos III e IV (67,5%), seguidos pelo Tipo I (29,8%). Os Tipos II, V e VI configuraram-se como raros (

Resumo: LUCAS YUKIO OTSUBO HAYASIDA (ICR - HC FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (ICR - HC FMUSP), DÂNAE BRAGA DIAMANTE LEIDERMAN (ICR - HC FMUSP), FLÁVIA MATTKE SANTOS FERREIRA (ICR - HC FMUSP), FELIPE MAATALANI BENINI (ICR - HC FMUSP), CAROLINA GRIÃO MORBIN (ICR - HC FMUSP), JOANA MARGARIDA ALVES MOTA (ICR - HC FMUSP), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (ICR - HC FMUSP), CARLOS EDUARDO UMEHARA JUCK (ICR - HC FMUSP), MARIANA LENZA REZENDE (ICR - HC FMUSP), GABRIELA PORTILHO DE CASTRO RODRIGUES DE CARVALHO (ICR - HC FMUSP), GUIDO COLARES DE PAULA NETO (ICR - HC FMUSP), HAMILTON CABRAL MENEZES FILHO (ICR - HC FMUSP), DURVAL DAMIANI (ICR - HC FMUSP), LOUISE COMINATO (ICR - HC FMUSP)