



21 A 23 DE MARÇO
DE 2024
TEATRO FACISA
CAMPINA GRANDE - PB



Trabalhos Científicos

Título: Entre Fraturas E Superação: Um Olhar Profundo Sobre A Osteogênese Imperfeita - Relato De Caso

Autores: BEIZA OLIVEIRA DE MEDEIROS (UNIFACISA), BERTA LUIZA COSTA DE OLIVEIRA (ISEA), MARIA EDUARDA FIGUEIREDO DE MELO (UNIFACISA), IÊDA RHAYANNE BARBOSA MOURA (UNIFACISA), BRENDA GRISI DE ANDRADE (UNIFACISA), LUANA FERNANDA FERNANDES ANDRADE (UNIFACISA), DÉBORA TORRES CAVALCANTE (UNIFACISA), ALINE DO NASCIMENTO BRANDÃO (UNIFACISA), BRUNA GABRIELLA RODRIGUES (UNIFACISA), HELOISA ALENCAR BRITO (UNIFACISA)

Resumo: A osteogênese imperfeita (OI) é uma displasia esquelética caracterizada por fragilidade óssea. Suas manifestações clínicas variam de acordo com a severidade da doença, causando desde fraturas múltiplas, letalidade neonatal, deformidades ósseas a unicamente baixa estatura na vida adulta. É uma condição causada, principalmente, por mutações autossômicas dominantes nos genes codificadores do colágeno tipo I, sendo a condição genética mais comum que causa fragilidade óssea. Nesse cenário, o diagnóstico é complexo e envolve a integração de métodos clínicos, genéticos e de imagem para detectar a presença e gravidade da condição. Diante disso, o tratamento da OI é difícil e envolve uma abordagem multidisciplinar, além de terapia farmacológica. "Paciente J.M.A.S., masculino, IG 32s2d, cesariana eletiva devido a conhecimento prévio de displasia óssea, incluindo malformações no crânio. Ao nascimento, apresentou boa vitalidade, Apgar 9/9, sem necessidade de reanimação, encaminhado para Unidade de Terapia Intensiva (UTI) devido a desconforto respiratório e necessidade de investigação diagnóstica em virtude do risco de fraturas espontâneas. Paciente apresentava membros curtos, hipoplasia torácica e fontanela ampla. Durante a investigação foram realizadas algumas Ultrassonografias de vias urinárias, transfontanelar e abdominal, todas sem alterações. Além disso, foi solicitado o parecer da geneticista que levantou a hipótese diagnóstica de OI do tipo III." "Pacientes com OI tipo III geralmente apresentam deformidades ósseas significativas, baixa estatura, e em alguns casos, deformidades cranianas. As malformações no crânio e a hipoplasia torácica podem ser características da OI tipo III, corroborando a hipótese diagnóstica da geneticista. A confirmação do diagnóstico de OI geralmente requer exames genéticos específicos, como a análise molecular do colágeno. Além disso, deve-se realizar uma avaliação abrangente para excluir condições semelhantes. O acompanhamento multidisciplinar é essencial no manejo desses pacientes. O tratamento visa melhorar a qualidade de vida, prevenir fraturas e promover a mobilidade. Em resumo, o caso destaca a complexidade do diagnóstico e manejo de distúrbios genéticos como a OI, exigindo uma abordagem integrada para garantir o melhor cuidado possível para o paciente e a família." "Em conclusão, a gestão intensiva na UTI neonatal do hospital no qual o paciente encontra-se, sublinha a necessidade de cuidados especializados desde os primeiros momentos de vida, envolvendo um acompanhamento multidisciplinar, profissionais especializados, que são cruciais para um cuidado abrangente e personalizado. Os objetivos medicinais transcendem parâmetros bioquímicos, visando a redução do número de fraturas, o alívio da dor crônica e a melhoria da qualidade de vida do paciente, além de evitar possíveis riscos associados a OI. A compreensão das manifestações clínicas da OI, como deformidades ósseas, é fundamental para uma abordagem terapêutica eficaz.