22º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL
de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: CECILIA SANTOS WALDMANN (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ENDY MARTINS DE ARAUJO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIA ROSA SUSSEKIND VIVEIROS DE CASTRO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CASSIO LUIZ DE CARVALHO SERAO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CAMILLE ALBUQUERQUE TORRES (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANA FLAVIA PINTO GAIGHER (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIOO); MARIO NOVAIS (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANDREA ROSA (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO)

Resumo: IntroduÃ§Ã£o: OsteogÃªnese imperfeita (OI) Ã© uma sindrome genÃ©tica do tecido conjuntivo, caracterizada por diminuicÃ£o da massa Ã³ssea e fraturas recorrentes. Ã‰ freqÃ¼entemente associada com esclera azul, anormalidades dentÃ¡rias, perda progressiva da audiÃ§Ã£o e histÃ³ria familiar positiva. Geralmente ocorre por mutaÃ§Ãµes nos genes COL1A1 ou COL1A2 que codificam o colÃ¡geno tipo 1, principal proteÃ-na da matriz extracelular dos ossos. A maioria dos casos sÃ£o herdados de maneira autossÃ´mica dominante e mutaÃ§Ãµes novas sÃ£o freqÃ¼entes. A OI pode ser classificada em grupos de I a IX. O diagnÃ³stico Ã© eminentemente clÃ-nico-radiolÃ³gico e a classificaÃ§Ã£o da doenÃ§a continua sendo desafiadora. O prognÃ³stico varia muito entre doentes, depende do tipo de OI, da severidade da doenÃ§a e dos tratamentos disponÃ-veis. Objetivos: Relatar dois casos de osteogÃªnese imperfeita no perÃ-odo neonatal. MÃ©todos: AnÃ¡lise do prontuÃ¡rio mÃ©dico, evoluÃ§Ã£o diÃ¡ria na UTI neonatal, exames complementares e revisÃ£o de literatura. Resultados: Relatamos o caso de dois pacientes com diagnÃ³stico de OI. O primeiro paciente Ã© um recÃ©m nascido prematuro (28 semanas) do sexo masculino, apresentava no exame fÃ-sico macrocefalia, proptose ocular discreta, esclera azulada, nariz pequeno, fÃ¡cie triangular e pectus excavatum discreto. Evoluiu com fraturas bilaterais de fÃªmur e Ãºmero e hidrocefalia. O segundo paciente, sexo feminino, a termo, apresentava ao nascimento fratura consolidada em fÃªmur direito, evoluiu com fraturas bilaterais em Ãºmero e fratura em fÃ-bula esquerda. Pela classificaÃ§Ã£o de Sillence o primeiro caso foi diagnosticado como OI tipo III e o segundo como OI tipo II. ConclusÃ£o: A OI nÃ£o tem cura, mas a expectativa e a qualidade de vida dos pacientes podem ser melhoradas atravÃ©s de um tratamento multidisciplinar. Os tratamentos atuais visam prevenir e tratar fraturas, corrigir deformidades decorrentes da posiÃ§Ã£o, aumentar a densidade Ã³ssea e minimizar a dor. Os bifosfonados tem sido utilizados com bons resultados a curto prazo, no que diz respeito ao aumento da densidade Ã³ssea. As malformaÃ§Ãµes congÃªnitas como a OI, sÃ£o uma grande causa de mortalidade infantil, sendo imprescindÃ-vel o melhor entendimento das mesmas pois o diagnÃ³stico precoce associado ao tratamento adequado melhora muito seu prognÃ³stico.