



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita, Relato De Caso

Autores: MANUEL GOUVÊA OTERO Y GOMEZ (UNIVAS); RITA CAROLINA NASCIMENTO RAMOS (UNIVAS); ANNA LUIZA PIRES VIEIRA (UNIVAS); EDIENE DOS SANTOS (UNIVAS); PAULA MAGRO DE OLIVEIRA (UNIVAS); NICHOLAS OLIVEIRA DUARTE (UNIVAS); MATHEUS MOREIRA GIANNINI (UNIVAS); LUCAS HUHN FIRMINO (UNIVAS); KARINA SOUSA FONSECA (UNIVAS); KARINA MAIA DA SILVA (UNIVAS)

Resumo: Introdução: A primeira descrição da osteogênese imperfeita (OI) foi em 1715 por P. Amand, mas foi somente em 1849 que Willen Vrolik identificou a doença pela primeira vez em recém nascidos, quando foi nomeada de Osteogênese Imperfeita. Porém, antes disso, em 1831 Edmund Axmann descreveu a doença em si mesmo e seus irmãos, relatando pela primeira vez a esclera azulada. É uma doença rara, potencialmente incapacitante, com incidência nos Estados Unidos de 1 caso para 25000 nascidos vivos, sendo que no Brasil esta estatística é desconhecida. Trata-se de uma doença autossômica dominante, devido a mutações em um dos dois genes que codificam a molécula de colágeno do tipo 1. Relato do caso: Mãe G2A1, pré natal sem intercorrências, parto cesárea, devido apresentação pélvica, RN sexo feminino, peso nascimento 2000g, necessitou de reanimação na sala de parto e intubação devido quadro de apnéia. Ao exame físico: presença de fraturas em fêmur bilateralmente e úmero à direita, arreativo, esclera azulada, ao Raio X: arcos costais finos, paciente foi a óbito no 13 dia de vida. Discussão: A OI tipo II é a pior forma da doença, ocasionando normalmente óbito nos primeiros dias de vida devido problemas respiratórios, e tem caráter autossômico recessivo, ocorrendo fraturas e deformidades ósseas intra-uterinas. Há três subtipos definidos radiograficamente, sendo o II-A letal antes do nascimento ou no período neonatal. Conclusão: O diagnóstico de OI é feito mediante a história clínica, exame físico e radiografia, não existindo um exame específico que confirme a doença. A partir de 2001 o tratamento da osteogênese imperfeita foi instituído como uma política pública de saúde, ganhando mais atenção desde então.