



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



Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita

Autores: CAROLINA RADY NARDINI DIRCEU (UFT); ÉRICA FERREIRA MENESES (UFT); NICOLE RANGELY N. M. CARVALHO (UFT); JORGE ANTONIO DA SILVA (UFT); PATRÍCIA BASTOS AMORIM (UFT); SILVIA THALITA MORAIS (UFT); CAMILA MIRI (UFT); BEATRIZ RABELLO DE CAMARGO NETA (UFT); GISLAYNE SANTOS ROTA (UFT); MAYSA CAVALCANTE VIEIRA (UFT)

Resumo: Introdução A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença, na sua maioria, autossômica dominante, causada por nos genes que codificam o colágeno tipo 1, gerando fragilidade óssea e osteopenia. A incidência estimada de OI é de 1 caso para cada 20.000 a 25.000 nascidos vivos. A apresentação clínica é bastante variável, desde formas letais de fraturas intrauterinas até fraturas que só ocorrerão na adolescência e na vida adulta. Alguns pacientes têm comprometimento da estatura, dentinogênese imperfeita, escleras azuis e frouxidão ligamentar, deformidades esqueléticas progressivas e hipoacusia. O diagnóstico predominantemente clínico. A radiografia de ossos longos e coluna com evidências de fraturas, calos ósseos ou deformidades podem auxiliar o diagnóstico; a radiografia do crânio em perfil pode demonstrar a presença de ossos wormianos. Descrição do caso RN, masculino, DN: 15/05/13, nascido de parto cesáreo, pélvico, apagar: 8/9, peso ao nascer: 2536g. Ao nascimento apresentou fratura de fêmur direito, após com fratura de úmero e tibia à esquerda, sem trauma. Realizado imobilização. Com 16 dias de vida notado fratura em úmero direito. Ao exame físico observado crânio triangular e de consistência diminuída em região occipital e parietal bilateral e esclera azulada. Solicitado exames laboratoriais e do metabolismo cálcio que vieram sem alteração. Evolui com boa consolidação de fraturas ósseas sem deformidades. Com 1 mês 10 dias apresentou fratura de mandíbula. Discussão No caso clínico relatado o paciente apresenta história clínica e exame físico compatível com OI e ainda não iniciado tratamento com pamidronato, que é a indicação pelo Ministério de Saúde, embora sem evidências por quanto tempo deva se manter o tratamento. Pesquisas são necessárias para avaliar se o uso da medicação aumenta a densidade mineral óssea, se há diminuição do número de fraturas e melhora da dor óssea, do crescimento e da qualidade de vida do paciente.