



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Osteogênese Imperfeita Tipo I

Autores: CAMILA MOTA DE LIMA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); LARISSA ALBUQUERQUE AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); MAURÍCIO YUKIO OGAWA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); JOÃO PEDRO VASCONCELOS BESSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A osteogênese imperfeita (OI) ocorre de 1/15.000 a 1/20.000 nascidos. O seu padrão de herança mais comum é o autossômico dominante e é caracterizada por anormalidades no colágeno tipo I, tendo uma clínica heterogênea. O diagnóstico é clínico, juntamente com exame físico e as constatações radiográficas. RELATO DE CASO: L.V.U.A, 4 anos. Foi encaminhada a hospital terciário com dor no cotovelo após queda. Mãe informa que, há uma semana, ela caiu da própria altura e passou a referir dor e edema no local. Além disso, que a criança é hígida, porém já apresentou outras fraturas mesmo por pequenos traumas. Nasceu de parto normal, a termo, com desenvolvimento adequado. Mãe diagnosticada com OI, não ocorrendo relatos semelhantes na família. No exame físico, paciente com bom estado geral. Apresentava escleróticas azuladas. O diagnóstico é de fratura supra-condiliana do úmero, evidenciada após Raio-X, em paciente acometida por osteogênese imperfeita, classificada como tipo I de Silience et al. DISCUSSÃO: O tipo I é caracterizado por esclera azulada, osteopenia relativamente leve, o que determina pouca frequência das fraturas, e surdezem cerca de 30% dos casos. Tal tipo é a forma mais branda e prevalente da OI, e geralmente, não compromete a estatura final. Ele é subclassificado em I-A e I-B dependendo da presença de dentio-gênese imperfeita, a qual a criança não apresentava, sendo classificada em I-B. O diagnóstico desses casos, geralmente, ocorre na adolescência ou idade adulta. É recomendado o aconselhamento genético para avaliar a recorrência da doença em uma futura gravidez. O tratamento deve ser multidisciplinar e o farmacológico, embora não haja cura da afecção, visa reduzir a fragilidade óssea. CONCLUSÃO: O caso relatado envolve uma criança de 4 anos com diagnóstico de OI tipo I-B. O diagnóstico precoce é de grande relevância para esses pacientes, revelando a importância da história clínica nas emergências, e permitindo a prevenção das graves consequências geradas