



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfeita - Relato De Caso

**Autores:** LUIZA DOFF SOTTA (UFMT); STELA MARIS SILVESTRIN (UFMT); MARCIAL FRANCIS GALERA (UFMT)

**Resumo:** Osteogênese imperfeita- relato de caso  
**Introdução:** Osteogênese Imperfeita é uma doença genética rara caracterizada por fragilidade óssea e osteopenia, geralmente associada à fragilidade dentária, hipoacusia e baixa estatura. O diagnóstico é baseado em critérios clínicos e radiológicos. O tratamento visa melhoria na qualidade de vida uma vez que ainda não há cura para a doença. **Relato de caso:** RNT, PIG, baixo peso, masculino, IG 38 semanas e 2 dias, nasceu de parto cesáreo sem intercorrências. Ao USG obstétrico já se observava múltiplas fraturas. Ao nascimento apresentava-se com esclera azul-acinzentada, membros superiores e inferiores curtos e encurvados, e ossos do crânio macios. Nas imagens radiológicas, presença de múltiplas fraturas de arcos costais, membros superiores e inferiores e no crânio presença de ossos wormianos. Devido ao fenótipo característico recebeu diagnóstico de Osteogênese Imperfeita tipo IIB e foram iniciados analgésicos para alívio da dor. Trata-se do segundo filho, de um casal não consanguíneo, afetado pela doença. No momento, no 15º dia de vida, encontra-se estável clinicamente com proposta de iniciar tratamento com Pamidronato. **Discussão:** Este caso apresenta características de Osteogênese Imperfeita tipo IIB (forma letal), tais como: presença de múltiplas fraturas ao nascimento, esclera azul-acinzentada, membros curtos e encurvados, e presença de ossos wormianos, porém, devido à boa evolução clínica até o momento, foi discutida a possibilidade de se tratar de um caso grave do tipo III. Desta forma, indicado o tratamento com bisfosfonato na tentativa de aumentar a densidade óssea. **Conclusão:** A osteogênese imperfeita é uma doença rara com fenótipo variável, aqueles afetados com as formas mais graves, podem ir a óbito no período perinatal. O conhecimento da doença e de sua apresentação clínica são imprescindíveis para um melhor seguimento multidisciplinar que, associado à terapêutica adequada, visa a diminuição das sequelas em longo prazo.