



Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita Tipo II: Relato De Caso De Paciente Acompanhado Em Serviço De Home Care.

Autores: CAROLINE TABATINGA CARDOSO (UNIMED FORTALEZA); LUANA GUEDES BEZERRA NOBRE (UNIMED FORTALEZA); ANA KARLA FARIAS DA COSTA (UNIMED FORTALEZA); CRISTIANO WALTER MORAES ROLA JÚNIOR (UNIMED FORTALEZA)

Resumo: INTRODUÇÃO: Osteogênese imperfeita (OI) é uma desordem genética caracterizada por fragilidade óssea e maior propensão a fraturas, secundária à diminuição de densidade óssea. DESCRIÇÃO DO CASO ACCP, 6 anos, pré-natal sem intercorrências, 2º ultrassom gestacional evidenciando diminuição do tamanho femoral (interrogado displasia óssea), nascido de parto cesariana, termo, comprimento 35cm, com fraturas craniana e de fêmur bilateral. Necessitou de oxigenioterapia, encaminhado a Unidade de Terapia Intensiva Neonatal onde foi diagnosticado OI tipo II. Realizado traqueostomia com ventilação mecânica, gastrostomia e derivação ventrículo-peritoneal. Apresentou múltiplas fraturas espontâneas. Internação por 3 anos quando foi transferido para domicílio acompanhado por Home Care. DISCUSSÃO OI é caracterizada por redução da densidade óssea ocasionando maior suscetibilidade a fraturas. Desordem genética, associada à mutação de um ou mais genes, autossômico dominante ou recessivo, responsáveis pela codificação do colágeno tipo I. Classificadas em quatro grandes grupos, sendo o tipo II com herança autossômica recessiva, apresentação grave, podendo ocasionar morte intrauterina. Os tipos I e IV (autossômica dominante) e III (herança heterogênea) são compatíveis com a vida e com graus variáveis de apresentação. Recentemente, três novos tipos foram acrescentados (V, VI e VII), também de apresentação branda. Manifestações clínicas: anomalias ósseas e dentárias, esclera azulada, macrocefalia, cifoescoliose, distúrbio plaquetário, disfunção respiratória por deformidades torácicas, distúrbios metabólicos, déficit de crescimento. Diagnóstico aventado mediante história clínica, exame físico e alterações radiográficas. Laboratorialmente, fosfatase alcalina aumentada, com níveis séricos normais de cálcio, fósforo, vitamina D e hormônios da paratireoide. Radiograficamente, diminuição da densidade óssea. Principal diagnóstico diferencial: Maus tratos. Não existe tratamento específico para os defeitos bioquímicos. Alguns medicamentos são utilizados, tais como: hormônios sexuais, fluoreto de sódio, óxido de magnésio, calcitonina e vitamina D, embora sem evidência científica. CONCLUSÃO Evidenciar as manifestações clínicas objetivando promover aumento no diagnóstico, bem como sua precocidade e melhoria na qualidade de vida dos pacientes.