



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Lactente Jovem Com Diagnóstico Intra-Útero De Osteogênese Imperfeita Grave

**Autores:** AILLYN FERNANDA BIANCHI (UFMT), ARIANE CRISTINA DIAS DE CARVALHO (UFMT), EMANUELLE CRISTINE MARIM MAGALHÃES (UFMT), ANA CAROLINA SILVA (UFMT), LARISSA GOMES LINS (UFMT), LETÍCIA SOUZA SANTANA (UFMT), MARIA ISABEL DE ASSUMPCÃO (UFMT), ANA CARLA SANTOS OLIVEIRA (UFMT), LUCAS HENRIQUE MOURA BORGES (UFMT), MARIA BEATRIZ BRAVIN (UFMT), INGRID LEMOS AREAL (UFMT), RUI CARLOS SILVA JUNIOR (UFMT)

**Resumo:** Introdução: A Osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara, caracterizada por alterações estruturais ou quantitativas do colagénio tipo 1. O diagnóstico e classificação são baseados nas manifestações clínicas, radiológicas e história familiar positiva. A OI tipo II é a forma mais severa da doença, predominantemente marcada pela possibilidade do seu diagnóstico intra-útero associado à múltiplas fraturas ao nascimento, resultando geralmente em morte no período neonatal. Objetivo: Descrever relato de caso de Osteogênese imperfeita tipo II, em paciente de 2 meses e 5 dias de vida, desde o diagnóstico intra-útero até o momento atual. Relato de caso: Paciente 2 meses e 5 dias, recebeu diagnóstico intra-útero de OI durante o pré-natal da genitora, através do USG morfológico de 22s. Pré-natal realizado adequadamente, e história familiar negativa para OI. Pais hígidos, não consanguíneos. Nascido de parto cesárea, apgar 6/8, peso de nascimento: 2.475g. Imediatamente após o nascimento, evoluiu com desconforto respiratório importante, sendo internado em UTI neonatal, aonde permaneceu por 16 dias, somado à mais 30 dias em unidade de cuidados intermediários (UCINCO). Posteriormente, com 1 mês e 26 dias, ficou internado na enfermaria pediátrica do HUIJM - Cuiabá / MT, onde realizou infusão de pamidronato 0.5mg/kg/dia por 3 dias. Ao exame físico apresenta desproporção crânio-temporal, deformidade e diminuição da consistência dos ossos cranianos, esclera azulada, micrognatia, membros extremamente encurtados e encurvados. Ao estudo radiológico osteopenia grave associada à inúmeras fraturas em arcos costais, além de ossos longos apresentando encurtamento e grave alteração na remodelagem óssea. Recebeu alta hospitalar sob proposta de seguimento multiprofissional seriado. Conclusão: Embora a OI tipo II seja uma doença rara com prognóstico desfavorável, neste caso, apesar de todos os fatores de risco, o paciente segue atualmente em bom estado geral, com ganho ponderal satisfatório e exames laboratoriais dentro dos parâmetros aceitáveis para a patologia em questão.