



Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita E Epidermólise Bolhosa Juncional: Um Relato De Caso

Autores: BEATRIZ SASSO TREVISAN PEREA MARTINS (UFMS), LIANE DE ROSSO GIULIANI (UFMS), RAYSSA DE SOUSA MATOS DA COSTA (UFMS)

Resumo: Osteogênese Imperfeita (OI) refere-se a um grupo heterogêneo de doenças caracterizadas por suscetibilidade à ocorrência de fraturas ósseas por defeitos na biossíntese de colágeno tipo I, com incidência de cerca de 1:20.000 nascimentos. A transmissão pode ser de herança autossômica dominante ou autossômica recessiva por mutação nos cromossomos 7 e 17, especificamente nos Loci COL1A1 ou COL1A2, que codificam cadeias 945,1 e 945,2 de colágeno tipo I. Sua apresentação clínica é variável, entretanto é marcante a fragilidade óssea, frouxidão cápsulo-ligamentar, cor azulada da esclera e a surdez. Por sua vez, a epidermólise bolhosa (EB) refere-se a um grupo de dermatoses congênitas que levam à formação de bolhas espontaneamente ou por trauma. Um dos tipos consiste na epidermólise bolhosa juncional (EBJ), uma alteração de caráter autossômico-recessivo, caracterizada pela separação da lâmina lúcida, ao nível da junção dermo-epidérmica. As mutações envolvem a laminina 5 (LAM5), colágeno tipo VII e alterações na integrina 945,6946,4. Apresenta-se o relato de caso da paciente E.M.G.L, sexo feminino, 7 meses de idade, filha de casal consanguíneo, com histórico de ultrassonografia gestacional com evidência de displasia óssea, sendo ao nascimento pequena para idade gestacional, com displasias de unha e membros curtos. Evolui com lesões bolhosas e múltiplas fraturas em costelas e fêmur, além de baixa estatura dismórfica, problemas respiratórios e isquemia em SNC. A biópsia de lesão de pele confirmou o diagnóstico de EBJ generalizada benigna. Realizada pulsoterapia com Pamidronato. A clínica sugere como hipótese diagnóstica uma síndrome dismórfica de fragilidade óssea e epidermólise bolhosa - osteogênese imperfeita tipo XI, autossômica recessiva e relacionada com EBJ. O caso relatado é ultra-raro pela associação de duas entidades de caráter hereditário, que provavelmente estão co-segregando, como relatado por Alanay et al. (2010).