



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfeita: Relato De Caso Acompanhado Em Uma Unidade De Estratégia Da Saúde De Família Do Extremo Sul Catarinense

**Autores:** DANIELE PAOLA DA SILVA WIZBICKI (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), EDSON RODRIGUES GARCIA FILHO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), LUAN PEDRO SANTOS ROCHA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), TAILYNE ZORTÉA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), CARLINE LETÍCIA VOLPATO MARCON (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), PATRÍCIA ANCELMO MARTINS (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC)

**Resumo:** Introdução: Osteogênese imperfeita (OI), conhecida por “ossos de vidro”, é uma condição hereditária rara do tecido conjuntivo causada por mutações em um dos dois genes que codificam as cadeias alfa-COL1A1 e COL1A2 do colágeno tipo 1. Incidência nos Estados Unidos da América de 1/20000 a 1/25000 nascimentos. Relato de caso e revisão bibliográfica. Descrição: JJR, feminino, lactente, DN 08/04/2018, parto cesáreo com 39 semanas e 4 dias, Apgar 5/9, PN 2430 g, PC 36 cm. Acompanhamento de pré-natal, gestante G3P2. Nega comorbidades. Não utilizado Ácido Fólico durante gestação. Primeiro Ultrassom (USG) com 12 semanas e 1 dia, sem alterações. Em USG obstétrico de 23 semanas, restrição de crescimento intrauterino, ossos longos curtos, fêmur abaixo do percentil 03, sugestivo quadro de displasia esquelética. Ecocardiograma e USG com Doppler normais. Durante o parto sofreu fratura de membro inferior esquerdo e ficou na Unidade de Tratamento Intensivo por 5 dias. Após, baixo ganho ponderal, frequentes fraturas (mais de 100 lesões, inclusive intra-útero) e crises convulsivas. Lactente possui OI tipo 3. Discussão: A OI possui como principal característica a fragilidade óssea, originada de defeitos quantitativos de produção e qualitativos na síntese do colágeno. O diagnóstico pré-natal pode ser feito por amostras de vilos coriais ou por USG. Após o nascimento, diagnóstico realizado conforme quadro clínico, história familiar, quadro radiológico, exames genéticos ou bioquímicos. Tratamento baseado no uso de bifosfonatos, fisioterapia e cirurgia ortopédica. O caso em questão possui expressão clínica grave com aspectos clínicos típicos de OI tipo III. Observa-se deformidades graves como consequência das fraturas espontâneas e do encurvamento dos ossos, manifestações de face triangular, escoliose grave, esclera acinzentada e baixa estatura. Conclusão: OI possui achados com gravidade bastante variável. Ainda não existe a cura para a osteogênese imperfeita. O tratamento visa à melhor qualidade de vida e envolve equipe multidisciplinar.