



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfecta Neonatal Forma Moderada/grave - Relato De Caso

**Autores:** DANIEL ALVES DO NASCIMENTO TEIXEIRA (UNIFAMINAS), CÍCERO FAVA BORGES (UNIFAMINAS), FERNANDA MAGALHÃES BASTOS RIBEIRO (HOSPITAL SÃO PAULO), GUSTAVO OLIVEIRA RIBEIRO (HOSPITAL SÃO PAULO), THAYZE WERNECK MIRANDA (HOSPITAL SÃO PAULO), MARGARETH SANTOS RAMIRES SIGILÃO (HOSPITAL SÃO PAULO), FERNANDA APARECIDA COSTA SOUZA (HOSPITAL SÃO PAULO), THAÍS PEREIRA MOREIRA (HOSPITAL SÃO PAULO), CARLOS ALBERTO MENEZES FONTE CAL (HOSPITAL SÃO PAULO), MARCELA SILVA FREITAS (HOSPITAL SÃO PAULO)

**Resumo:** Introdução A Osteogênese Imperfecta (OI) é definida como uma desordem hereditária autossômica dominante, que acomete o tecido conjuntivo e se manifesta por fragilidade óssea através de um defeito qualitativo e quantitativo do colágeno tipo 1. Os pacientes gravemente afetados sofrem múltiplas fraturas, e a gravidade dos achados clínicos é bastante variável, desde formas letais de fratura intrauterinas até fraturas que só ocorrerão na adolescência e vida adulta. Descrição do caso Recém-nascida de R.C., sexo feminino, 2.910 g, idade gestacional de 35 semanas e 5 dias, em trabalho de parto prematuro e feto em apresentação pélvica. A mãe realizou acompanhamento pré-natal adequado e sem intercorrências. Ao nascimento, apresentava-se com tônus muscular instável, instabilidade postural, escleras normais e sinais clínicos de múltiplas fraturas em diversos ossos. Foi solicitado raio X de ossos longos como exame complementar. O exame de imagem radiológica apresentou múltiplas fraturas na fíbula direita e em ambos os fêmures, e sinais de desmineralização óssea em antebraço direito e esquerdo. O paciente foi encaminhado à UTI Neonatal, aonde foi assistido pelo serviço de ortopedia e neonatologia, com o diagnóstico de OI, sendo instituído o tratamento com pamidronato dissódico intravenoso e tratamentos alternativos para o controle da dor e demais sintomas, tendo em vista a extensão e gravidade da doença. Discussão O recém-nascido em questão apresenta características clínicas e radiológicas de OI tipo VII, através da identificação de escleras normais, hipotonia e presença de úmero e fêmures curtos associados a múltiplas deformidades e lesões. Esse diagnóstico foi feito após a exclusão de outras displasias esqueléticas neonatais. Pela ausência de outros membros com quadro semelhante na família, provavelmente se trata de mutação esporádica. Conclusão A identificação precoce e a correta abordagem desta patologia asseguram tratamento adequado, a prevenção de fraturas e a melhora na qualidade de vida, diminuindo os efeitos deletérios da doença.