39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

# Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfeita: Relato De Caso

**Autores:** CARLOS ALEXANDRE GUEDES SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAÍSA MILENA FARIAS PRACIANO PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAYANNA BEZERRA MACIEL PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), BRUNA MARTINS DE CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), JOSÉ ANTONIO GONÇALVES MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), TAMÍRIS BAPTISTA SAMPAIO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), RICARDO WILLIAM DE ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), HUGO LEONARDO JUSTO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), TACIANA DE ARAÚJO FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARINA CAVALCANTE SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), SHEYLA VIRGÍNIA LINS ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), ANA LUÍSA PALITOT DE OLIVEIRA LIMA CEZARINO (HOSPITAL METROPOLITANO DOM JOSÉ MARIA PIRES)

**Resumo:** Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é uma patologia que afeta 1 em cada 20.000 nascidos vivos. É caracterizada por fragilidade óssea, levando a fraturas aos mínimos traumas, deformidades ósseas e baixa estatura. Descrição do caso: RN do sexo feminino, a termo (IG=39semanas), PIG, nascida de parto cesariana, apresentação pélvica, apgar 7/8, peso=2.060g, perímetro cefálico=34 cm, estatura=33,5 cm, perímetro torácico=26cm, perímetro abdominal=30 cm, necessitando de UTI e ventilação mecânica invasiva desde o primeiro dia de vida. Mãe primigesta, 17 anos, sem intercorrências durante a gestação. Ao exame físico e radiológico do RN: fontanelas amplas e comunicantes, ossos do crânio amolecidos e achatados com craniotabes, face triangular, escleras azuladas, nariz em sela, encurtamento dos membros por evidências de fraturas ósseas desde o período intrauterino, hipodensidade óssea e achatamento de vértebras. Discussão: A OI é uma doença genética com herança autossômica dominante majoritariamente, decorrente de inúmeras mutações nos dois genes que codificam as cadeias alfa, COL1A1 e COL1A2, do colágeno I, levando a alterações qualitativas e quantitativas dessa proteína, tendo como conseqüência fragilidade óssea, resultando em deformidades importantes, fraturas repetidas e baixa estatura. A OI apresenta oito expressões clínicas diferentes (I a VIII), variando desde formas leves (I) até formas letais e graves (VIII). Conclusão: Por ser uma patologia com potencial de gravidade, letalidade e comprometimento importante do crescimento e desenvolvimento, o tratamento adequado e o mais precoce possível é fundamental para uma melhor qualidade de vida para esses pacientes. Um exame físico detalhado aliado a um estudo radiológico por raio x são ferramentas simples que permitem o diagnóstico precoce, antes mesmo do estudo genético.