



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfeita Tipo Iv-B Associada A Dentinogênese Imperfeita: Relato De Caso

**Autores:** SARAH ARAÚJO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), LUÍZA MONTEIRO CITON (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), ANA LUÍZA GUIMARÃES OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), EDUARDO AUGUSTO CURVO GUGELMIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), TAMMIRESS BRAZ KOCH (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), ADRIANA ZELENSKI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), MARCIAL FRANCIS GALERA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER, CUIABÁ/MT)

**Resumo:** Introdução: A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença com amplo espectro de gravidade. Característica comum é a osteopenia hereditária, com defeitos primários na matriz proteica óssea e de outros tecidos, tendo defeitos nos genes do colágeno tipo I (COL1A1 e COL1A2). Descrição do caso: Paciente de 5 anos e 3 meses, diagnosticado com osteogênese imperfeita tipo IV-B, associada a dentinogênese imperfeita (DI) e fenótipo típico. Sua primeira fratura foi em perna esquerda, aos 2 meses, aos 2 anos de idade, sofreu luxação de quadril e fratura de úmero, todas sem correlação com trauma ou queda. Prescrito Pamidronato Dissódico 90mg 9mg/ml endovenoso (1mg/kg/dia, por 3 dias, a cada 4 meses), Carbonato de Cálcio, Colecalciferol e dieta rica em cálcio. Discussão: Os principais tipos clínicos de OI são: I, II, III e IV, sendo o tipo I o mais leve. Excluindo-se o tipo II, letal no período pré-natal ou neonatal, o tipo III é o mais grave. O tipo IV é moderado, com deformidades ósseas leves a moderadas, fraturas recorrentes, estatura reduzida, esclera normal a acinzentada, DI comum, perda auditiva variável. Verifica-se a variedade IV-A, com mutações pontuais em COL1A1 e COL1A2, e IV-B, com perda de éxon em COL1A2. Sendo diagnosticado com o tipo IV-B, o paciente possui as seguintes deformidades ósseas: crânio com irregularidades de suturas, abaulamento parietal bilateral, face triangular, micrognatia e hipertelorismo, tórax com diâmetro anteroposterior aumentado, gradil costal irregular e discreta escoliose à direita, coxas convexas anteriormente e joelhos em semi-flexão irreduzível. Possui baixa estatura e escleras brancas, assim como alterações dentárias (fraturas, erosões e quedas), atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor e desnutrição grave. O quadro clínico corrobora com a literatura. Conclusão: O diagnóstico e tratamento precoces são importantes para que o paciente mantenha função motora preservada ao máximo e independência como indivíduo, para prevenir fraturas e reduzir a dor.