



Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita Investigada Por Alteração Em Ultrassonografia Pré-Natal: Relato De Caso

Autores: SARAH ARAÚJO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), EDUARDO AUGUSTO CURVO GUGELMIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), MARIANA OSHIRO MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), ISADORA FERNANDES ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), RAYLANE SIQUEIRA VANZELLA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), ANA TERRA DUETI MARTINS VILA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), MARCIAL FRANCIS GALERA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER, CUIABÁ/MT)

Resumo: Introdução: A Osteogênese imperfeita é uma doença genética da síntese anormal do colágeno tipo 1. Afeta a formação óssea e resulta em fragilidade óssea. Sua prevalência é de 6 a 7 casos, a cada 100 mil nascidos vivos. Descrição do caso: Paciente, nascido de parto cesárea, a termo, em boas condições. Foi encaminhado à Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTI Neo) para investigação de Osteogênese Imperfeita, suspeitada por ultrassonografia obstétrica do 3º trimestre indicando Crescimento Intrauterino Restrito Grave (CIUR). Na UTI Neo, radiografia de membros evidenciou múltiplas fraturas e osteopenia. Permaneceu com manipulação mínima, analgesia leve e iniciou-se tratamento com Pamidronato. Aos 10 dias de vida, apresentou quadro de taquipneia e dispneia, sem alterações no hemograma. Uma semana depois, apresentou dessaturação, taquipneia e hipoatividade, necessitando de oxigenioterapia. Ao exame laboratorial evidenciou-se leucocitose e neutropenia, iniciando Amicacina e Oxacilina. Aos 24 dias de vida, foi diagnosticado com hipotireoidismo subclínico. Na mesma ocasião, houve fratura em úmero direito ao tentar acesso venoso periférico para pulsoterapia com Pamidronato, Carbonato de Cálcio e Vitamina D. Recebeu alta uma semana depois, com melhora do quadro clínico, sob indicação de acompanhamento ambulatorial. Não tivemos acesso ao resultado do exame genético para investigação do tipo de osteogênese. Discussão: O quadro clínico do paciente se assemelha à descrição da literatura. Destaca-se a importância do diagnóstico precoce, a partir da ultrassonografia obstétrica, para prosseguir com estratégia propedêutica e terapêutica correta. Além disso, é necessário preparar a equipe para cuidado com o paciente. Conclusão: No Brasil, estima-se que existam 12 mil indivíduos com osteogênese imperfeita. Portanto, o conhecimento desta patologia visa melhor preparar o corpo hospitalar e ampliar o acesso ao tratamento. Além disso, é importante orientar os pais quanto a segurança e limitações do recém-nascido, tendo em vista que não são incomuns complicações sistêmicas decorrentes das múltiplas fraturas, piorando o prognóstico da doença.