



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteogênese Imperfeita Tipo II - Relato De Caso

**Autores:** NÁDIA CRUZEIRO FERREIRA (HOSPITAL ANGELINA CARON), ANA LETÍCIA ROCHA LIMA CAXAMBU (HOSPITAL ANGELINA CARON), CAROLINE CECY KUENZER CARON FUKISHUMA (HOSPITAL ANGELINA CARON), ÍRIS DE ARAÚJO OLIVEIRA DA SILVA (HOSPITAL ANGELINA CARON), MARCELA DOS SANTOS RIBAS (HOSPITAL ANGELINA CARON), TACIANA ELIZABETH ZERGER (HOSPITAL ANGELINA CARON), THAYS TABORDA DAMAS (HOSPITAL ANGELINA CARON)

**Resumo:** Introdução A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença que se caracteriza por uma fragilidade óssea decorrente do defeito do colágeno tipo 1, sendo a causa genética mais comum de osteopenia em crianças. Relato de Caso Paciente C.E.S.A., sexo feminino, nascida de parto vaginal, ParKin 37 semanas, apgar 3/5/7, intubada na sala de parto. Ao exame físico: escleras azuladas, crepitações em ossos temporais, edema de membros inferiores e pé torto congênito bilateral. As radiografias evidenciaram múltiplas fraturas diafisárias de fêmur, tíbia e fíbula, deformidade bilateral de gradil costal e de cintura escapular. A tomografia de crânio mostrou sinais de encefalomalácia e o ecocardiograma demonstrou persistência do canal arterial com hipertensão pulmonar leve. Os exames laboratoriais mostraram deficiência de paratormônio, cálcio e vitamina D. Discussão A OI possui uma incidência de 0,3-0,7 a cada 10.000 nascimentos nos Estados Unidos, com prevalência igual entre os sexos. A maioria se correlaciona com mutação nos genes COL1A1 e COL1A2 resultando em defeito quantitativo ou estrutural da cadeia de colágeno. A doença compõe um grupo de displasias geneticamente adquiridas com diferentes genótipos e fenótipos que vão desde manifestações mais leves até formas mais graves e letais. O caso relatado se refere à OI tipo II, com anormalidades já evidentes ao nascimento. Durante o internamento evoluiu para quadro de septicemia falecendo no 36º dia de vida. O comprometimento pulmonar em casos graves ocorre devido a deformidade da caixa torácica ou pela presença de fraturas nas costelas. Conclusão A OI é uma doença genética rara, com clínica exuberante e que deve ser prontamente identificada para adequado suporte e esclarecimento à família. Ecografias no pré-natal podem auxiliar na identificação dos sinais, porém a investigação e orientação genética são fundamentais.