

Trabalhos Científicos

Título: Osteogênese Imperfeita Tipo Iii: Relato De Caso

Autores: CAMILA FATH BATISTELLA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), BRUNA BILIBIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), MÔNICA MOKAN HASSE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), LUANA TRINDADE DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FRANCISCANA), VICTOR ALEXANDER MAÇANEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), ANDREA LUCIA MACHADO BARCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), LUCAS RODRIGUES RUARO (UNIVERSIDADE FRANCISCANA), ANA ALZIRA FENALTE STREHER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA)

Resumo: A osteogênese imperfeita (OI) é um distúrbio genético raro que cursa com osteopenia e múltiplas fraturas ósseas na ausência de mecanismo de trauma. É a forma mais comum de fragilidade óssea hereditária, e o diagnóstico é realizado pela avaliação clínica e radiológica do sistema esquelético. A.T.S., masculino. Pré-natal completo, com ultrassom (US) morfológico apresentando encurtamento ósseo difuso, sem demais achados. Nasceu com 35 semanas, 2256 gramas, Apgar 1/6, sendo encaminhado a Unidade de Terapia Intensiva (UTI) neonatal. Aos 6 dias de vida, observou-se choro inconsolável e malformações ósseas aparentes, sendo realizados exames de imagem sugestivos de OI. Iniciou Pamidronato 0,5 microgramas/quilograma/dia com 1 mês, mantendo ciclos regulares. Ao exame, apresentava macrocefalia, fenda palpebral oblíqua, face triangular, orelhas proeminentes e abaulamento de ossos longos. Recebeu primeira alta hospitalar aos 6 meses de vida, com atraso de desenvolvimento psicomotor (DNPM), mantendo acompanhamento com equipes da Endocrinologia, Pneumologia, Nefrologia, Traumatologia e Multidisciplinar. Manteve múltiplas internações ao longo dos anos. Devido atraso de DNPM, realizada gastrostomia (GTT) aos 3 meses, da qual faz uso até o momento. Aos 10 meses apresentou dilatação simétrica do sistema ventricular, predominantemente supratentorial, em US transfontanelar, evoluindo com hidrocefalia com 1 ano e 10 meses, sendo realizada derivação ventrículo-peritoneal (DVP). Apresentou fraturas de fragilidade em costelas com 1 ano, diáfise de fêmur esquerdo com 1 ano e 11 meses, fêmur direito com 2 anos e 6 meses, úmero esquerdo aos 3 anos, fêmur direito e esquerdo com 3 anos e 9 meses, ulna direita com 3 anos e 10 meses, fêmur esquerdo aos 4 anos, e fêmur direito e tíbia esquerda com 5 anos e 7 meses. Aos 4 anos, realizou painel molecular de investigação genética, confirmando o diagnóstico de osteogênese imperfeita associada ao gene COL1A1, tipo III, forma severa, deformante progressiva. Atualmente, paciente com 7 anos e 1 mês, em uso de GTT e DVP, realizando ciclos de Pamidronato a cada 4 meses, com última fratura há 1 ano e 6 meses. O caso relatado refere-se à forma mais grave de OI, com declínio importante na qualidade de vida. As múltiplas fraturas são manejadas priorizando manejo da dor e menor nível de intervenção. Os distúrbios de DNPM tornam imprescindíveis o acompanhamento multiprofissional. A OI é uma doença com espectro variável, causada por defeitos em genes envolvidos na produção e processamento de colágeno tipo 1. A maioria dos pacientes com o diagnóstico herda a condição de forma autossômica dominante, tendo histórico familiar de fraturas, baixa estatura e osteoporose de início precoce. É de suma importância o diagnóstico precoce pré-natal, por meio de US morfológico e rastreamento dos fatores de risco, como forma de orientação e preparo familiar, bem como aconselhamento genético em famílias com a mutação.