

# Osteogênese Imperfeita Tipo IIc: Relato de Caso

## Resumo

Osteogênese imperfeita é um distúrbio hereditário do tecido conjuntivo por anormalidade do colágeno tipo I, caracterizada por fragilidade óssea. Clínica do paciente depende do tipo da doença, podendo apresentar arqueamento, fratura e escleras azuladas. Este trabalho visa relatar o caso clínico de um recém-nascido (RN) diagnosticado pós-natal de osteogênese imperfeita. RN, 41 semanas segundo ultrassonografia realizada no primeiro trimestre de gestação, cesáreo, 2550g, admitido na Unidade de Tratamento Intensivo em insuficiência respiratória. Progenitora, 15 anos, sem acompanhamento pré-natal. Criança apresentava hipertelorismo ocular, exoftalmia, escleróticas azuladas, palato ogival e espinha bífida em região lombossacra. Exame radiológico evidenciou ossos longos finos com fraturas, costelas finas com fraturas, ausência de rosário costal, fratura de clavícula direita e escoliose. Evoluiu com insuficiência respiratória progressiva necessitando de intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Apresentou parada cardiorrespiratória irreversível, a despeito das manobras de reanimação e drogas indicadas. Evoluiu para óbito 4 horas após o nascimento. Osteogênese imperfeita é o termo comum para um grupo heterogêneo de distúrbios hereditários do tecido conjuntivo, apresentando formas letais e não letais. Classificada em quatro tipos: I (forma mais branda e mais frequente), II (forma mais grave que, na maioria das vezes, evolui para óbito nos primeiros dias a semanas de vida por complicações respiratórias), III e IV (compatíveis com a vida, porém as fraturas recorrentes determinam baixa estatura). Sua incidência geral é de 1:20.000 a 1:60.000 nascidos vivos. O caso clínico relatado foi de RN com diagnóstico pós-natal de osteogênese imperfeita. A avaliação clínica sugeriu o tipo IIc, caracterizada pela extrema fragilidade óssea levando à morte intrauterina ou logo após o nascimento. O caso relatado desta patologia envolve RN de 41 semanas diferente do acometimento geralmente observado RNs prematuros ou pequenos para idade gestacional.

## Responsável

Débora Rosmaninho Coutinho de Melo

## Autores

Wellington Luiz Rodrigues Magalhães; Lilian Rodrigues do Carmo Rezende; Vanessa Aguiar Ferreira Simões; Débora Rosmaninho Coutinho de Melo; Andressa Rangel de Oliveira Lima; Lívia das Graças Rezende

## Instituição

Hospital São José do Avaí