

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA TIPO IV - RELATO DE CASO

ANA PAULA APERANDIO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); ALINE DIAS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); PAULA ALMADA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); ALESSANDRA PIMENTEL (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); THAISE MATOS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); SOLANGE DAVID (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); ROSANGELA CIPOLLA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO); PAULA RAMALHO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO)

Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é doença do tecido conjuntivo causada por anormalidades quantitativas ou qualitativas do colágeno tipo I, de ocorrência rara. Ocorre transmissão genética por gene autossômico dominante ou recessivo. O aspecto clínico é amplo e caracterizado principalmente pela fragilidade óssea, podendo levar ao óbito.

Discussão de Caso: Trata-se de pré-escolar, 2 anos, diagnosticada com pé torto Congênito intra-útero, sendo detectadas após o nascimento fraturas de punho, clavícula esquerda e úmero esquerdo. O diagnóstico foi confirmado por teste genético. Como tratamento foi iniciado infusão de Pamidronato de sódio regularmente.

Discussão: OI é parte de um grupo de doenças hereditárias que tem como principal característica a ocorrência de fragilidade óssea, responsável por grande morbidade e mortalidade. Entre as características da doença encontram-se deformidades, fraturas recorrentes, como o caso apresentado, esclera azulada, baixa estatura, surdez e dentinogênese imperfeita. O diagnóstico de OI é clínico, podendo ser auxiliado pelo ultrassom e confirmado pelos testes genéticos, que são capazes de localizar os genes responsáveis pela doença. Em nosso paciente foi realizado sequenciamento de exoma com alteração no gene COL1A2 em heterozigose, caracterizando, de acordo com a classificação de Silience, como OI tipo IV. O tratamento baseia-se no uso de medicamentos da classe dos bifosfonados, como o utilizado.

Conclusão: O diagnóstico de OI deve ser sempre suspeitado quando houver recém-nascidos e lactentes jovens com múltiplas fraturas sem causa aparente, pois a violência infantil deve sempre ser descartada. Observamos que, no caso relatado, o tratamento com pamidronato demonstrou efeitos positivos, visto a evolução com apenas 2 fraturas desde a instituição do tratamento.