

P-032

## OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: RELATO DE CASO DE UMA SÍNDROME RARA

*DEBORA FIGUEIREDO NERY (PRONTOMED INFANTIL); JOSÉ MAURÍCIO RAULINO BARBOSA (PRONTOMED INFANTIL); ANA CAMILA MARTINS MUNIZ (UNINOVAFAPI); TAYS BRUNA LEAL CUNHA (UNINOVAFAPI); ISABELA LOBÃO DA ROCHA (UNINOVAFAPI); CAMILA MASCARENHAS TEIXEIRA DE CARVALHO (PRONTOMED INFANTIL); MARIA DO SOCORRO COSTA MENDONÇA (PRONTOMED INFANTIL); ROGÉRIO SANTIAGO ARAÚJO (PRONTOMED INFANTIL); GIORDANO CRONEMBERG ALVES (PRONTOMED INFANTIL); ODÍLIO DE SOUZA QUEIROZ III (PRONTOMED INFANTIL)*

**Introdução:** Osteogênese imperfeita é o termo utilizado para um grupo heterogêneo de síndromes do tecido conjuntivo, com transmissão autossômica dominante, afetando a produção do colágeno tipo I, conhecida como ossos de vidro. Caracteriza-se por fragilidade e dor óssea, ligamentos musculares frágeis, escleróticas azuis, fâcies triangular, alterações na dentinogênese e surdez tardia. Pertence ao grupo de enfermidades raras, afetando ambos os sexos e raças.

**Descrição do Caso:** Menor de 3 anos, nasceu de parto normal, a termo e desenvolvimento normal, sem intercorrências durante vida intrauterina. Foi admitido neste serviço com duas fraturas em membros inferiores, ambas decorrentes de traumas simples em curto intervalo de tempo. Mãe refere duas fraturas anteriores e percepção de coloração azuladas das escleras ao longo dos dias. História familiar de fraturas recorrentes. Na admissão, alguns exames laboratoriais alterados como Fosfatase Alcalina, Osteocalcina e Paratormônio. Encaminhado pelo ortopedista e endocrinologista para dar início ao tratamento com Pamidronato Dissódico, evoluindo sem intercorrências.

**Discussão:** Esse caso corresponde ao tipo I da Síndrome de Osteogênese Imperfeita pela fragilidade óssea variável, altura normal e escleras azuis. O tratamento com Bifosfonato tem o objetivo de inibir a reabsorção osteoclástica diminuindo os episódios de fratura e dor óssea. Criança evoluiu de forma satisfatória recebendo alta com prognóstico de redução dos episódios de fratura.

**Conclusão:** Como trata-se de uma síndrome rara, com perfil de hereditariedade e acometimentos leves a casos mais graves é relevante o conhecimento e diagnóstico precoce para uma boa evolução e melhor qualidade de vida.