

ABORDAGENS ATUAIS E DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

Giovanna Lima Monjardim¹, Layla Marcelle Gonçalves Oliveira¹, Lidia Farias Santos¹, Ludmilla Santos Ramos¹, Monise Marques Beling¹

¹Universidade Vale do Rio Doce- Univale (lidia.santos@univale.br)

Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara que provoca fragilidade óssea devido a alterações no colágeno tipo I, componente orgânico dos ossos, resultando em fraturas frequentes e deformidades. A variabilidade genética e clínica torna o diagnóstico e tratamento desafiadores. **Objetivo:** Analisar os aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos da osteogênese imperfeita descritos na literatura e discuti-los à luz do relato de caso de uma família acometida pela doença. **Metodologia:** Foi realizada uma pesquisa nas bases de dados PubMed, Scielo e Google Acadêmico utilizando os termos "osteogênese imperfeita", "tratamento" e "diagnóstico". Dos 50 artigos encontrados, 10 artigos científicos nacionais e internacionais foram selecionados (2004-2023), considerando a qualidade dos artigos, das fontes e das informações. Além disso, os aspectos descritos na literatura foram correlacionados com o caso clínico real. **Resultados:** O diagnóstico da osteogênese imperfeita é estabelecido com base na avaliação clínica, histórico de fraturas recorrentes, exame físico detalhado e exames complementares, como radiografias e análises laboratoriais. As manifestações clínicas mais frequentes incluem fraturas de repetição, deformidades ósseas progressivas, dor crônica, baixa estatura, escoliose e alterações torácicas. O manejo terapêutico envolve abordagem multidisciplinar, incluindo intervenções cirúrgicas para correção de deformidades e fraturas, além do uso de suplementação de cálcio, vitamina D e bifosfonatos com o objetivo de aumentar a densidade mineral óssea. No caso clínico analisado, tais achados são evidenciados em uma família de Minas Gerais diagnosticada com osteogênese imperfeita tipo III. Os dois filhos herdaram a condição geneticamente, sendo que um deles teve diagnóstico intrauterino após identificação de fratura de fêmur, enquanto o outro apresentou fratura de úmero proximal no período neonatal, o que possibilitou diagnóstico precoce. Em contraste, o pai apresentou atraso diagnóstico, inicialmente sendo erroneamente diagnosticado com osteoporose na infância, apesar da presença de sinais clínicos compatíveis com osteogênese imperfeita. O diagnóstico correto foi estabelecido apenas aos nove anos de idade, após avaliação especializada. A trajetória clínica da família é marcada por múltiplas fraturas — que somam mais de 50 episódios —, deformidades ósseas e limitação funcional importante, exigindo uso de cadeira de rodas e impactando significativamente a qualidade de vida. **Conclusões:** A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara que causa fragilidade óssea e fraturas frequentes. O diagnóstico inclui história clínica, exame físico, análise de exames laboratoriais e fraturas atípicas. Tratamento precoce e diagnóstico assertivo são essenciais para reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida, como evidenciado no caso clínico estudado.

Palavras-chave: Osteogênese Imperfeita. Diagnóstico. Fragilidade Óssea

Área Temática: Outros temas relacionados à saúde.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BALDRIDGE, D. et al. **CRTAP and LEPRE1 mutations in recessive osteogenesis imperfecta**. New York: Human Mutation, 2008.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt>.

BURNEI, G.; VLAD, C.; GEORGESCU, I. et al. **Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment**. Rosemont: The Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons, 2018.

KANNO, C. M.; OLIVEIRA, J. A. **Características clínicas e radiográficas da osteogênese imperfeita associada à dentinogênese imperfeita**. São Bernardo do Campo: Universidade Metodista de São Paulo, 2009.

MONTEDOR, Thalita Sargi; ORTEGAL, Leonardo de Sá Carvalho et al. **Osteogênese imperfeita: uma revisão literária**. São José dos Pinhais: Contribuciones a las Ciencias Sociales, 2023.

RIBEIRO, Vinícius da Costa Carvalho. **Osteogênese Imperfeita: novas tecnologias na prevenção de fraturas – uma revisão sistemática de literatura**. Salvador: Universidade Federal da Bahia, 2021.

SANTILI, Cláudio; AKKARI, Miguel; WAISBERG, Gilberto; BASTOS JÚNIOR, José Olympio Catão; FERREIRA, William Martins. **Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita**. São Paulo: Revista da Associação Médica Brasileira, 2005.

TAUER, Josephine T.; ROBINSON, Marie-Eve; RAUCH, Frank. **Osteogenesis imperfecta: new perspectives from clinical and translational research**. Washington: JBMR Plus, 2019.

VALADARES, Eugênia R.; CARNEIRO, Túlio B.; SANTOS, Paula M.; OLIVEIRA, Ana Cristina; ZABEL, Bernhard. **What is new in genetics and osteogenesis imperfecta classification?** Rio de Janeiro: Jornal de Pediatria, 2014.

VAN DIJK, F. S.; NESBITT, I. M.; NIKKELS, P. G. et al. **CRTAP mutations in lethal and severe osteogenesis imperfecta: the importance of combining biochemical and molecular genetic analysis**. London: European Journal of Human Genetics, 2009.