

13ª Mostra da Produção Universitária

Rio Grande/RS, Brasil, 14 a 17 de outubro de 2014.

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: UM RELATO DE CASO

DE NARDI, Mateus Giacomet; SANTOS, Ana Cristina dos; SILVA, Marilyn Rita da, OLIVEIRA JR, Mauricio Peres de; SHEIKHA Tarek Mohd Daod; TOESCHER, Rodrigo Liscano.
mateusdenardi@ibest.com.br
Orientador: HANCIAU, Flavio Amado
Evento: Seminário de Ensino
Área do conhecimento: SAÚDE

Palavras-chave: Osteogênese; Imperfeita; Fraturas.

1 INTRODUÇÃO

O presente trabalho consiste em um relato de caso de uma criança de 5 anos de idade portadora da “Doença dos Ossos de Vidro”, em acompanhamento no Serviço de Ortopedia e Traumatologia-FURG, com o objetivo de apresentar os aspectos relacionados ao processo de diagnóstico, abordagem terapêutica e acompanhamento de pacientes portadores, acometidos por fraturas e dor óssea recorrentes. A partir da ciência em Ortopedia e Traumatologia, buscou-se articular o conhecimento teórico à abordagem prática que possibilitasse estratégias da promoção da qualidade de vida e prevenção de agravos ao paciente.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A Osteogênese Imperfeita, sinonímia “doença dos ossos de vidro”, é uma enfermidade determinada geneticamente, na qual está afetada a estrutura e a função do colágeno do tipo I, que representa mais de 90% do colágeno tecidual total, sendo responsável por 70% a 80% do peso dos tecidos fibrosos densos que formam o sistema músculo-esquelético.¹

É uma doença rara, ocorrendo um caso em cada 15.000 a 20.000 nascimentos, sendo sua prevalência de 1 em 200.000 indivíduos. Não há citações na literatura sobre o predomínio em relação à raça ou sexo.

Apresenta quatro principais fenótipos, sendo que o fenótipo I está relacionado à produção defeituosa de colágeno tipo I e os fenótipos II, III e IV estão relacionados com defeitos estruturais do colágeno tipo I.²

A apresentação clínica depende do fenótipo, portanto é heterogênea e variável. No entanto, são aspectos marcantes a fragilidade óssea, a frouxidão cápsulo-ligamentar, a cor azulada da esclera e a surdez. O fenótipo tipo I é relacionado com a forma mais branda da doença e o fenótipo tipo II com a forma mais letal, sendo que, neste caso a sobrevivência não ultrapassa o 1º mês de vida.

No relato de caso apresentado nesse trabalho, abordaremos uma criança diagnosticada com o fenótipo III ou deformante progressivo, cujas principais manifestações são: fraturas frequentemente ao nascimento, deformidade óssea progressiva, crescimento limitado e escleras azuis.³

O uso de bisfosfonados como tratamento clínico da doença vêm sendo cada vez mais utilizado, por diminuírem a reabsorção óssea.⁴

3 PROCEDIMENTO METODOLÓGICO

Fora realizada análise em prontuários médicos das internações e seguimento

13ª Mostra da Produção Universitária

Rio Grande/RS, Brasil, 14 a 17 de outubro de 2014.

ambulatorial do paciente no Hospital Universitário Miguel Riet Corrêa Jr – FURG.

4 RESULTADOS e DISCUSSÃO

O presente trabalho consiste num estudo de caso sobre um paciente pediátrico, de 5 anos de idade, acometido pela osteogênese imperfeita, através do estudo dos prontuários das internações do mesmo em ordem cronológica. O paciente foi encaminhado para avaliação genética em 11/11/2008 com sinais clínicos de membros superiores e inferiores encurvados, boa mobilidade de membros e escleras azuis. A avaliação genética foi realizada no Hospital de Clínicas de Porto Alegre em 31/03/2009, sendo conferido diagnóstico de osteogênese imperfeita do tipo III. Nesse momento iniciou-se a terapêutica medicamentosa com o uso de Pamidronato (bisfosfonado). Em 23/01/2010, o paciente fora encaminhado ao serviço de pronto atendimento do HU – FURG com dor em membro inferior direito após queda do berço. Foram realizadas radiografia, diagnosticado fratura de fêmur, realizados procedimentos de Tração, Tala Gessada e Redução em bloco cirúrgico. Paciente evolui bem e no dia seguinte recebeu alta hospitalar. No dia 12/05/2011 paciente fora acometida por fratura de fêmur diafisário à direita, realizando radiografia e tratamento conservador com Gesso Pélvico Podálico. Evolui de modo satisfatório com alta hospitalar no dia seguinte sob orientações de cuidados quanto à perfusão das extremidades. Em 24/03/2012 paciente interna com fratura do fêmur esquerdo. No atendimento inicial foi realizado imobilização com tala gessada. Em seguida realizou-se a Redução Incruenta da fratura em bloco cirúrgico e confecção de gesso circular Cruro Podálico. Paciente evolui bem com alta no dia 27/03/2012.

Com 4 anos de idade, em 04/06/2013, novamente é hospitalizado, apresentando fratura diafisária de fêmur direito. Redução em bloco cirúrgico e confecção de gesso circular Cruro Podálico após redução incruenta sob radioscopia. Alta hospitalar em 06/06/2013. Aos 5 anos, em julho de 2014, criança interna novamente com fratura de fêmur, realizado tratamento com redução incruenta da fratura em bloco cirúrgico, gesso cruo podálico e alta hospitalar

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se que a recorrência de fraturas decorrentes do agravo, as internações subseqüentes para realização de procedimentos invasivos e os elevados índices de morbimortalidade relacionados à Osteogênese Imperfeita, demandam maiores pesquisas sobre a enfermidade, bem como medidas protetoras preventivas efetivas que viabilizem a qualificação da assistência e o bem-estar dos pacientes e cuidadores.

REFERÊNCIAS

1. CARDOSO, C.G.; HENNINGTON, É. A.. **Trabalho em equipe e reuniões multiprofissionais de saúde: uma construção à espera pelos sujeitos da mudança.** *Trab. educ. saúde (Online)* [online]. 2011, vol.9, suppl.1, pp. 85-112.
2. NUSSBAUM, RL et.al **Thompson e Thompson Genética Médica** 7 edição, Rio de Janeiro, Elsevier, 2008
3. AIRES RB et al **Relato de uma série de 3 casos com osteogênese imperfeita tratados cronicamente com infusão mensal de bisfosfonado (Pamidronato)** - *Revista Brasileira de Anestesiologia Vol. 54, Supl. No 33, Novembro, 2004*
4. SANTILI, C et al. **Avaliação clínica, laboratorial e radiográfica de pacientes com osteogênese imperfeita** *Rev Assoc Med Bras* 2005; 51(4): 214-20, vol.41, n.5, pp. 749-756.

13ª Mostra da Produção Universitária

Rio Grande/RS, Brasil, 14 a 17 de outubro de 2014.

Fiz alterações no tratamento.

Meu email é mateusdenardi@ibest.com.br