

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: UMA BREVE REVISÃO INTEGRATIVA

Ana Júlia de Paula Souza¹
Lidiane Aparecida da Silva Sousa¹
Viviane da Silva Evangelista Ignez¹
Roberta Jorge do Nascimento²
Alexandre Campos de Aguiar³
Isabela Hastenreiter Gonçalves de Oliveira⁴

robertajorge@yahoo.com.br

ÁREA DE CONHECIMENTO: Ciências da Saúde

PALAVRAS-CHAVE: osteogênese imperfeita; lobster disease

INTRODUÇÃO

Em, 1849, Willem Vrolik descreveu o caso de um recém-nascido com múltiplas fraturas e ossos wormianos. Esta foi a primeira vez que o termo “osteogênese Imperfeita” apareceu na literatura segundo Silva Filho (2017). A Osteogênese Imperfeita ou Ossos de Vidro é uma desordem genética hereditária do colágeno tipo I – uma proteína diretamente relacionada à constituição da matriz extracelular dos ossos, da pele e dos tendões produzidas por osteoblastos. Caracteriza-se pela grande fragilidade óssea e fraturas recorrentes desde a infância levando a deformidades (CASTRO, 2020). Cerca de 90% dos casos é causado por mutações autossômicas heterozigotos dominantes e neste caso, nos genes COL1A1 e COL1A2, que alteram a estrutura ou a quantidade de colágeno tipo I e causam um fenótipo esquelético que varia de subclínico a letal (SILVA, 2015). A incidência dos vários tipos de Osteogênese Imperfeita é de cerca de 1 em 15.000-20.000 nascimentos, declara Valadares (2014). As manifestações clínicas vão além das fraturas dos ossos, podendo também apresentar outros sintomas, tais como: esclera azulada, articulações hiperextensíveis, dentinogênese imperfeita e perda auditiva progressiva. O diagnóstico da doença considera o exame clínico, a recorrência das fraturas e o resultado dos seguintes exames: Raio x, ultrassonografia e densitometria óssea do esqueleto. Podem ser

¹ Acadêmicas do Curso de Enfermagem da Faculdade Vértix Trirriense – Univértix.

² Fisioterapeuta formada pela Universidade Católica de Petrópolis; Especialista em Fisioterapia Neurofuncional pela UCP, em Psicomotricidade pela UCB, em Acupuntura pelo INCISA/IMAM; Mestranda em Ciências Naturopáticas pela Universidade Ibero-Americana.

³ Enfermeiro formado pela Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF); Especialista em Saúde da Família pela Universidade Severino Sombra (USS); Mestre em Ensino da Saúde pela Universidade Federal Fluminense (UFF).

⁴ Farmacêutica formada pela Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro (UFRRJ); Mestre em Engenharia Química pela UFRRJ.

necessários ainda exames complementares, como os marcadores do metabolismo ósseo e do colágeno e análise do DNA. Como tratamento, a OI utiliza medicamentos com bifosfonatos para fortificação dos ossos, uma vez que a doença não tem cura (VALENTE, 2022). Além do tratamento medicamentoso, cirurgias ortopédicas com inserção de dispositivos intramedulares são indicadas para corrigir as deformidades e estabilizar as fraturas. Entre estes dispositivos implantáveis disponíveis estão: fios (Kirchner ou Steinmann) e hastes (flexíveis ou extensíveis), segundo, Oliveira (2022). A escolha por haste extensível, com objetivo de alinhar os ossos longos durante a infância e adolescência, prevenindo e corrigindo curvaturas que propiciem fraturas, se justifica por sua capacidade de se estender, acompanhando o crescimento ósseo e, possivelmente, reduzindo o número de revisões cirúrgicas para substituição do implante. O prognóstico varia de acordo o número e gravidade dos sintomas (OLIVEIRA, 2022).

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de revisão bibliográfica, com abordagem qualitativa, a partir de uma coleta de dados em artigos, revistas científicas e sites da área da saúde, com o idioma português e a temática desejada para reunir informações e dados que servirão de base para aprofundamento no assunto escolhido, que neste caso é a osteogênese imperfeita. Realizada pesquisa da base de dados BRISA, na Biblioteca Digital de Monografias da Universidade Federal do Maranhão, no RiUFES (Repositório Institucional da Universidade Federal do Espírito Santo e na Scielo. Os descritores utilizados foram "Osteogênese Imperfeita", "Lobstein Disease".

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Conforme os dados apresentados, pode-se dizer que a Osteogênese Imperfeita é uma doença genética hereditária do colágeno tipo 1 caracterizada pela grande fragilidade óssea e fraturas recorrentes desde a infância, entre outros sintomas, tais como: esclera azulada, articulações hiperextensíveis, dentinogênese imperfeita e perda auditiva progressiva, levando a deformidades e até mesmo a letalidade. O diagnóstico é feito através de exames clínico, de imagem e complementares. A doença não tem cura, porém, tem tratamento que pode trazer melhor qualidade de vida ao afetado, onde além de tratamento medicamentosos, cirurgias ortopédicas com inserção de dispositivos intramedulares são indicadores para corrigir as deformidades e estabilizar as fraturas, destacando que o tratamento fisioterápico é de extrema importância.

REFERÊNCIAS

CASTRO, Bruna Vieira; *et al.* " Osteogênese Imperfeita: Causas biológicas e consequências sociais"; RESU- **Revista Educação em Saúde**: V8, p.(44), suplemento 1/2020. Acesso em 07 set, 2022.

OLIVEIRA, Cristiane Rocha de; *et al.* " **Hastes telescópicas para correção de deformidades e prevenção de fraturas em crianças e adolescentes em fase de crescimento com osteogênese imperfeita**"; CONITEC: nº 697, p (9) Fevereiro/2022. Acesso em 28 ago, 2022.

SILVA, Dalila Ávila. " **Validação de mutações no gene COL1A1 detectadas por SSCP em pacientes com Osteogênese Imperfeita do Espírito Santo**"; Biologia. UFES: p. (13) /2015. Acesso em 07 set, 2022.

SILVA FILHO, Saint Clair Augusto Rego da. " **Revisão bibliográfica sobre tratamento atual da osteogênese imperfeita**"; Monografias. UFMA. Outubro/2017. Disponível em: <https://monografias.ufma.br/jspui/handle/123456789/2480>. Acesso em 28 ago, 2022.

VALADARES, Eugênia R.; *et al.* " **O que há de novo em genética e classificação de osteogênese imperfeita?**"; **Scielo** Brasil. Maio/2014. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/p6Q4kmYvXRfb66xvHJjkDTs/?lang=pt>. Acesso em 05 set, 2022.

VALENTE, Dr. Francisco Couto. "Osteogênese imperfeita: o que é, tipos, sintomas e tratamento"; **Tua Saúde**. Abril/2022. Disponível em: <https://www.tuasaude.com/osteogenese-imperfeita/#sintomas>. Acesso em 05 set, 2022.