

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: O QUE HÁ DE NOVO?

Autor: Raíssa Almeida de Moraes¹

Co-autores: Michele Montier Freire do Amarante²,

Tatiana Pontes Vieira¹,

Hanna Lopes Lima³,

Sâmela Soares Moreira¹

Centro Universitário Christus, Fortaleza-CE

¹ Discente do curso de medicina da Unichristus.

² Docente do curso de medicina da Unichristus.

Introdução: a Osteogênese Imperfeita (OI) é um grupo de doenças hereditárias raras que causam malformação esquelética e fragilidade óssea, levando a uma maior predisposição a fraturas, mesmo com traumas leves. A etiologia é genética e consiste na mutação de genes do colágeno tipo 1. A apresentação clínica é bastante variada e os principais fenótipos são a OI branda, a letal perinatal e a deformação progressiva. Os tratamentos têm avançado bastante a fim de diminuir risco de fratura, reduzir dor e melhorar crescimento, mobilidade e funcionalidade de portadores. **Objetivo:** revisar a literatura científica sobre novas perspectivas terapêuticas e diagnósticas da osteogênese imperfeita. **Metodologia:** trata-se de revisão sistemática de literatura utilizando o banco de dados PUBMED. Foram utilizados como palavras-chave os Descritores em Ciências da Saúde *Osteogenesis Imperfecta AND Therapeutics AND Diagnosis*. Foram selecionados 8 artigos, disponíveis online e em texto completo, de língua inglesa, publicados entre 2019 e 2023. Após leitura, 3 trabalhos foram descartados e 5 foram selecionados para aprofundamento. Foram critérios de inclusão estudos que abordassem a OI em suas perspectivas diagnósticas e terapêuticas atuais. Foram critérios de exclusão artigos editoriais, relatos/séries de casos, resumos de eventos e estudos conduzidos em animais. **Resultados:** o diagnóstico é feito com base na análise clínica e em exames de imagem. Formas mais graves, como a letal perinatal, podem ser identificadas por fraturas e encurtamento de ossos longos no ultrassom pré-natal. Fraqueza muscular, perda auditiva e esclera azulada também podem estar presentes. O tratamento

Realização:



Patrocínios:



demanda abordagem multiprofissional, incluindo fisioterapia e suplementação de cálcio e vitamina D. Terapia combinada de somatotropina e biofosfonato também está em estudo para o tratamento desses distúrbios. Tratar as fraturas é essencial e a correção cirúrgica é indicada em menores idades para pacientes com OI que para indivíduos saudáveis. O uso de dispositivos externos fixadores deve ser considerado para pacientes que sofreram intervenção cirúrgica.

Conclusão: a OI é um distúrbio do tecido ósseo de manifestação heterogênea e é fatal na maioria dos casos. O diagnóstico precoce e a abordagem terapêutica multiprofissional são essenciais para atenuar os sintomas e proporcionar uma melhor qualidade de vida para pacientes com formas mais brandas da doença.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. ROSSI, V.; LEE, B.; MAROM, R. Osteogenesis imperfecta - advancements in genetics and treatment. **Current opinion in pediatrics**, v. 31, n. 6, p. 708–715, 1 dez. 2019.4
2. BOTOR, M. et al. Osteogenesis Imperfecta: Current and Prospective Therapies. **Biomolecules**, v. 11, n. 10, p. 1493, 10 out. 2021.
3. HIDALGO PEREA, S.; GREEN, D. W. Osteogenesis imperfecta: treatment and surgical management. **Current Opinion in Pediatrics**, v. 33, n. 1, p. 74–78, 4 dez. 2020.
4. CHO, T.-J. et al. Management of Osteogenesis Imperfecta: A Multidisciplinary Comprehensive Approach. **Clinics in Orthopedic Surgery**, v. 12, n. 4, p. 417, 2020.
5. MAROM, R.; RABENHORST, B. M.; MORELLO, R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. **European Journal of Endocrinology**, v. 183, n. 4, p. R95-106, 1 out. 2020.