

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE PACIENTES PORTADORES DE OSTEÓGENESIS IMPERFECTA

XXXI Encontro de Extensão

João Nilo de Carvalho Sobreira, Thaís de Brito Rocha, Brenda Pereira Damaceno Leandro, Catarina Brasil D Alva Rocha

Osteogenesis imperfecta (OI) é um grupo de doenças hereditárias do tecido conjuntivo cuja fisiopatologia está relacionada a defeitos do colágeno ósseo, resultando em fragilidade e deformidades ósseas. Objetivamos avaliar as alterações clínicas dos portadores de OI do Serviço de Endocrinologia e Metabologia da Universidade Federal do Ceará. Trata-se de um estudo transversal descritivo da população de pacientes com OI. Foi realizada avaliação médica e revisão dos prontuários e os dados foram processados na plataforma Excel, sendo expressos em mediana (mínimo-máximo) ou média $\pm$ DP. Foram analisados 12 indivíduos com OI, dos quais 58% são do sexo feminino, idade mediana 25,9 a (8,4 a 60,1). Já nos primeiros 2 anos de vida, 50% dos indivíduos apresentaram mais de 10 fraturas, com a primeira ocorrendo aos 5,5 meses (0 a 24). No decorrer da vida, 36% sofreram < 10 fraturas, 27,2% entre 10 e 50 fraturas e 36% mais de 50 fraturas. A avaliação funcional revelou que 58% são cadeirantes, porém 66% não necessitam de ajuda para os autocuidados. Ao exame físico, a altura foi 124 cm (104 a 152) nos homens adultos e 122 cm (90 a 152) nas mulheres. Cifose e escoliose estavam presentes em 50% e deformidades ósseas em 75%. A doença foi classificada em OI tipo III em 66%. Quanto ao tratamento, 66% dos pacientes receberam pamidronato na infância, resultando em redução da frequência de fraturas em 100% dos casos. Na vida adulta, 63% também necessitaram de tratamento, em sua maioria, com bisfosfonatos orais. Logo, a OI se manifesta precocemente e de forma grave (tipo III) na maioria dos pacientes. Ademais, por mais que o tratamento com pamidronato na infância tenha sido eficaz na redução de fraturas, não preveniu déficit estatural, deformidades ósseas e necessidade de cadeira de rodas na maioria dos casos. Observamos ainda grande necessidade de tratamento na vida adulta, apesar da idade jovem e suficiência de esteróides sexuais.

Palavras-chave: OSTEÓGENESIS IMPERFECTA. FRATURAS. COLÁGENO.