

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Raphael Rodrigues Dos Santos¹, Sandra Fernandes¹, Aline Oliveira Da Cruz¹, Andreia Fernandes Cassante¹, Gleiza Pereira Dos Santos Lopes¹, Márcia Regina Terra²

RESUMO

A Osteogenesis Imperfecta (OI) é uma doença rara, genética e hereditária, caracterizada pela fragilidade óssea, fraturas, acompanhadas geralmente por escleróticas azuis, dentinogênese imperfeita e baixa estatura. É classificada em quatro tipos dependendo de seu grau de gravidade, sendo o Tipo I a forma mais leve da doença, Tipo II a mais severa podendo ser letal no período pré-natal, Tipo III é designada como uma forma deformativa progressiva severa, mas não letal e o Tipo IV seu fenotipo varia entre o Tipo I e III. A Osteogênese Imperfecta não tem cura, seu tratamento é feito através de análises clínicas, tratamento fisioterápico, medicamentoso e se necessário cirúrgico. Foi baseado se em evidências clínicas e radiográficas que a doença foi classificada em quatro tipos, em que suas mutações são ligadas aos genes relacionados ao colágeno. Por ser uma doença rara sua incidência é de aproximadamente 1:10000- 20000 nascimentos. A Osteogenesis Imperfecta é igual para ambos os sexos, não tendo predição por qualquer raça.

PALAVRAS-CHAVE: Osteogenesis Imperfecta; fragilidade óssea; escleróticas azuis;

ABSTRACT

Osteogenesis Imperfecta (OI) is a rare, genetic and hereditary disease characterized by bone fragility, fractures, usually accompanied by blue sclerotics, imperfect dentinogenesis and short stature. It is classified into four types depending on its degree of severity, Type I being the mildest form of the disease, Type II being the most severe and may be lethal in the prenatal period, Type III is designated as a severe progressive deformative form, but not Lethal type IV and its type may vary between Type I and III. The Osteogenesis Imperfecta has no cure, its treatment is done through clinical analysis, physical therapy, medication and if necessary surgical. It was based on clinical and radiographic evidence that the disease was classified into four types, in which their mutations are linked to collagen-related genes. Because it is a rare disease, its incidence is approximately 1: 10,000-20,000 births. Osteogenesis Imperfecta is the same for both sexes, having no prediction by any race.

KEYWORDS: Osteogenesis Imperfecta; Bone fragility; Sclerotic blue;

1. Discente do curso Tecnólogo em Radiologia do Instituto de Ensino Superior de Londrina – INESUL; 2. Docente do curso Tecnólogo em Radiologia do Instituto de Ensino Superior de Londrina - INESUL.

1. INTRODUÇÃO

A Osteogenesis Imperfecta (OI) é uma patologia advinda de mutações nos genes 7 produtores de colágeno que estão alocados nos cromossomos 7 e 1 (BARSH et al., 1982; BATEMAN et al., 1988).

A classificação dos tipos de OI seguem os critérios de Silience et al (1979)(SILLENCE et al., 1979). Caracterizada como uma doença que leva a diminuição generalizada da massa óssea (osteopenia), produzindo ossos frágeis, e por comprometimento menos freqüente de outros tecidos do tipo conjuntivo é comumente associada com esclera azul, anormalidades dentárias (*Dentinogenesis Imperfecta*), perda progressiva da audição e história familiar positiva. A inteligência é normal e os portadores de OI são capazes de adaptar-se às suas limitações. O espectro das características clínicas é bastante amplo, e varia desde a forma severa que causam morte intra-útero materno até formas leves que se manifestam tardiamente e permitem vida longa com leve fragilidade óssea. O curso das formas intermediárias é mais variável com muitos pacientes apresentando-se normais ao nascimento piorando progressivamente (SILLENCE et al., 1979).

Devido a problemática exposta o presente estudo tem por objetivo realizar uma atualização de literatura a cerca das principais características da OI, bem como sobre seu tratamento.

2. MATERIAS E MÉTODOS

O presente artigo utilizou-se do método de pesquisa denominado revisão bibliográfica, onde foi realizado um levantamento de artigos on-line em sites (SciELO e em bibliotecas virtuais) no mês de março de 2017, utilizando conteúdos como descritores:osteogênese imperfeita; característica clinicas; moleculares; tratamento e fisiopatologia.

3. DESENVOLVIMENTO

3.1. Fisiopatologia

A OI é uma doença hereditária dominante, onde mutações nos genes produtores de colágeno que estão alocados nos cromossomos 7 e 17 provocam a alteração de sua produção (BARSH et al., 1982; BATEMAN et al., 1988).

Um indivíduo com OI possui dois genes para o colagénio tipo I (um gene defeituoso e outro normal). Durante a concepção de um filho ocorre a transmissão de um dos seus genes, ou seja, há uma possibilidade de 50% de que o filho dessa pessoa herde o gene defeituoso. Devido a característica dominante do gene relacionado a OI, uma criança que tenha um gene de colágeno defeituoso e outro gene normal desenvolverá a doença (SILLENCE et al., 1979).

A OI pode ser classificada como: i) tipo I que inclui pacientes com formas leves, estatura normal, poucas fraturas, sem grande deformação dos ossos longos nem *dentinogenesis imperfecta*; ii) tipo II é a forma mais grave e, na sua grande maioria, os pacientes falecem no período perinatal; iii) tipo III grau moderado a grave, fácies triangular, baixa estatura, deformidade dos ossos longos e *dentinogenesis imperfecta*; e iiiii) tipo tipo IV variação na gravidade, bem como nas características clínicas, sendo sumamente heterogêneo(SILLENCE et al., 1979).

O tipo V (uma subclassificado do tipo IV)é denominado de OI com calosidade hipertrófica e ossificação da membrana interóssea do antebraço (GLORIEUX et al., 2000a).

3.5 Prevenção

A prevenção consiste em maneiras de reduzir o número de fraturas, com a implementação de técnicas como as de programas de exercícios, como, por exemplo, a hidroterapia (CAMARGO et al., 2002).

Já a propõe a metodologia da osteoclasia é empregada para alinhamento da tíbia. Posteriormente, utiliza-se para a uma maior proteção do membro afetado a imobilização do tipo *brace*, visando assim a menor ocorrência de futuras fraturas e abreviando o período de inatividade (BLECK, 1981).

3.2. Diagnóstico

Comumente, o por meio de informações clínicas a cerca das fraturas. Porém, com advento das técnicas de biologia molecular, o diagnóstico da patologia pode ser realizado por meio da análise de ADN (ácido desoxirribonucleico), bem como por ultrassonografia ou (RAUCH & GLORIEUX, 2004).

3.3. Tratamento

O tratamento da OI pode ser medicamentoso, ortopédico e fisioterápico. (Camargo et al., 2002).

Há 3 áreas de atuação no que se refere ao tratamento ortopédico da OI onde i) prevenção para a redução do número de fraturas; ii) tratamento das fraturas; e iii) à correção cirúrgica das deformidades (CAMARGO et al., 2002).

Já o tratamento medicamentoso é realizado com a administração de fármacos como vitamina C, vitamina D, flúor (BILGINTURAN et al., 1966), magnésio, esteróides anabolizantes, calcitonina(CASTELLS et al.,1973), hormônio de crescimento(MARINI et al., 1997).Todavia, o tratamento de OI teve melhora significativa com a administração dos bisfosfonatos (GLORIEUX et al., 1998b) que inibem o processo de reabsorção óssea(FLEISCH, 1998).

Para a realização do tratamento cirúrgico deve-se considerar que as corticais ósseas desses pacientes são extremamente frágeis. Conseqüentemente, não provem suporte mecânico aos materiais de osteossíntese do tipo placas e parafusos. Desta forma, deve ser realizado o planejamento operatório

empregando-se os fundamentos do encavilhamento ósseo intramedular quando se realizam as osteotomias corretivas das deformidades ou reconstruções pós-fraturas (CAMARGO et al., 2002).

4. CONCLUSÃO

Contudo concluíse que a Osteogenesis Imperfecta (OI) é uma doença considerada rara, que danifica os ossos os tornando frágeis e com freqüentes quebras. Podendo ocorrer deformidades nos ossos, alterações em seu crescimento além de problemas dentários. Seus sintomas iram variar de acordo com o tipo da doença, sendo que os tratamentos não curam a doença e sim auxiliam em uma melhora diminuindo o numero de fraturas, dores, melhorando a capacidade física e crescimento dos pacientes.

REFERÊNCIAS

BARSH GS et al. Type I osteogenesis imperfecta: a nonfunctional allele for pro alpha 1 (I) chains of type I procollagen. **Proceedings of the National Academy of Sciences**, v. 79, n. 12, p. 3838-3842, 1982.

BATEMAN JF et al. Biochemical heterogeneity of type I collagen mutations in osteogenesis imperfecta. **Annals of the New York Academy of Sciences**, v. 543, n. 1, p. 95-105, 1988.

BILGINTURAN N et al. The results of sodium fluoride treatment in osteogenesis imperfecta. **Turkish Journal of Pediatrics**, v. 8, p. 129-142, 1966.

BLECK EE. Nonoperative treatment of osteogenesis imperfecta: orthotic and mobility management. **Clinical orthopaedics and related research**, v. 159, p. 111-122, 1981.

CAMARGO M et al. Osteogenesis imperfecta": novos conceitos. **Revista Brasileira de Ortopedia**,v.37, n.8, 2002.

CASTELLS Salvador. New approaches to treatment of osteogenesis imperfecta. **Clinical orthopaedics and related research**, v. 93, p. 239-249, 1973.

FLEISCH H. Bisphosphonates:Mechanisms of action. **Endocr Rev**, v. 19, p. 80-100, 1998.

GLORIEUX FH et al. Cyclic administration of pamidronate in children with severe osteogenesis imperfecta. **New England Journal of Medicine**, v. 339, n. 14, p. 947-952, 1998a.

GLORIEUX FH et al. Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. **Journal of Bone and Mineral Research**, v. 15, n. 9, p. 1650-1658, 2000b.

MARINI JC et al. Growth hormone treatment trial of children with types III and IV osteogenesis imperfecta. In: **JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH**. 350 MAIN ST, MALDEN, MA 02148: BLACKWELL SCIENCE INC, 1997. p. S527-S527.

RAUCH F & GLORIEUX F. Osteogenesis imperfecta. **The Lancet**, v.363, p.1102-1178, 2004.

SILLENCE DO et al. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. **Journal of medical genetics**, v. 16, n. 2, p. 101-116, 1979.