

RELATO DE CASO: OSTEOGÊNESE IMPERFEITA TIPO 2 EM RECÉM-NASCIDO

*Fabiano Cunha Gonçalves, Ariadne Bueno de Almeida,
Sandra de Caldas Lins, Érika da Cunha Ibiapina*

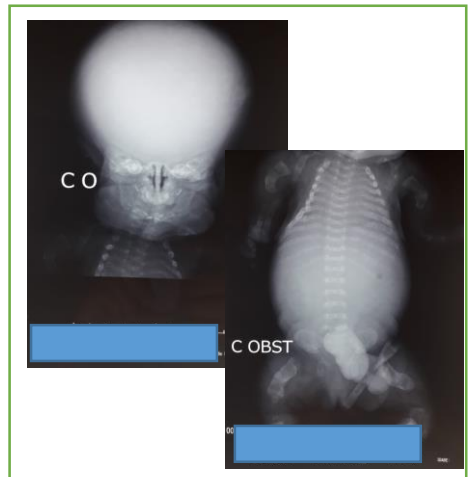
Serviço de Neonatologia do Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB) – Brasília /DF



Osteogênese imperfeita (OI) abrange um grupo heterogêneo de desordens genéticas do tecido conectivo que apresentam como elemento comum fragilidade óssea. A descrição inicial feita por Sillence e colaboradores (1979) abrange quatro tipos, de acordo com características clínicas e padrão de herança genética: OI tipo I (herança dominante com escleras azuis), OI tipo II (forma perinatal letal, com ossos longos largos e fraturas múltiplas), OI tipo III (com deformidade progressiva) e OI tipo IV (herança dominante com escleras normais). Atualmente, um total de 17 causas genéticas de OI foram descritas, com as mutações dos genes COL1A1/COL1A2, que codificam respectivamente as cadeias alfa 1 e alfa 2 do colágeno tipo I, ainda respondendo pela grande maioria dos casos - 90% em populações europeias.

O presente caso trata de um recém-nascido (RN) a termo (idade gestacional 39 semanas e dois dias), pequeno para a idade gestacional (peso: 1.670g), cujo diagnóstico de OI tipo II havia sido fortemente suspeitado no período pré-natal, com evidências ecográficas de múltiplas fraturas ósseas. Mãe era hígida, estava na terceira gestação e não apresentava comorbidades.

RN nasceu através de cesariana e apresentou pouca vitalidade (Apgar 1/1), sendo mantido no colo materno por praticamente todo o período de vida (1 hora e 35 minutos). Ao exame apresentava polo cefálico com calota óssea fina, fontanela anterior ampla e comunicante, tórax estreitado, membros superiores e inferiores encurtados, além de quirodáctilos e pododáctilos dismórficos. Radiografia realizada evidenciou rarefação óssea e múltiplas fraturas, notadamente em costelas.



Imagens radiológicas do feto com Osteogênese Imperfeita tipo II