

# Biótipo da criança com osteogênese imperfeita

## *Osteogenesis imperfecta child holder profile*

Elis de Oliveira Alves<sup>1</sup>; Maica Fernanda Pagamisse Maximiano<sup>2</sup>; Zaide Silva Frazão<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Graduanda do curso de Enfermagem – Uninove.

<sup>2</sup> Graduanda do curso de Enfermagem – Uninove.

<sup>3</sup> Mestre em Enfermagem – Unifesp; Chefe do setor de ortopedia e traumatologia – Unifesp.

### ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

São Paulo, SP [Brasil]  
souza.elis@ig.com.br

### RESUMO

Este trabalho foi desenvolvido em um ambulatório especializado no tratamento de pessoas com Osteogênese Imperfeita (OI), por meio do levantamento de dados obtidos nos prontuários de pacientes nascidos entre 1995 e 2005. Foram selecionados 15 prontuários de crianças com idade média de 8,2 anos. Como resultado, obtiveram-se 11 do sexo feminino e quatro do masculino, seis portadoras de OI tipo I, cinco do tipo III e quatro do tipo IV. Foram encontrados antecedentes de OI em diferentes graus de parentesco. Em sete casos, houve maior incidência de fraturas até os três anos. Seis deambulam e nove o fazem com auxílio ou não. Observaram-se 13 deformidades com esclera azulada, nove com dentinogênese imperfeita, uma alteração visual e cinco sem deformidades físicas.

**Descritores:** Biotipo; Criança; Enfermagem; Osteogênese imperfeita.

### ABSTRACT

This work was developed by an OI referencial center, involving studies of patients during the treatment between 1995 and 2005. Fifteen patients' records were selected, the average of their age was 8,2 years old. As a result, we got eleven females and four males, six of them held the type I of OI; five, the type III; and four, types IV. In seven cases the broken bones occurrence was higher with the three-year-old children. Cases of OI ancestors were found in different levels of kinship: six of them could walk and nine had difficulty walking or simply could not. Regarding the deformities, 13 of them had bluish sclera; nine, dentinogenesis imperfecta; one, visual accuracy problems; and five had no deformities.

**Key words:** Biotype; Child; Nursing aid; Osteogenesis imperfecta.

## INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma enfermidade de grande interesse dos ortopedistas e pediatras em razão das múltiplas alterações do sistema ósteometabólico. Trata-se de enfermidade; antiga, sua primeira descrição foi por Muys<sup>1</sup>, que, ao relatar o caso de uma criança que apresentava problemas no desenvolvimento intra-uterino, teve a impressão de que a mãe teria sido atropelada ou torturada, provocando à criança múltiplas fraturas nas quatro extremidades. A infecção de outros órgãos, assim como dos ossos, foi publicada primeiramente por Axman<sup>2</sup>, porque um de seus irmãos teria tendência ao rompimento fácil de seus ossos, sem antecedentes traumáticos de relevância, apresentando luxação articular secundária à flacidez ligamentária e esclerótica sumamente delgada com pigmento azulado. Posteriormente, publicaram-se trabalhos visando estabelecer a etiologia da enfermidade e seu caráter hereditário<sup>3</sup>.

Em 1959, Sofield e Millan<sup>4</sup> observaram que a deformidade das extremidades inferiores era maior e a angulação das forças abductoras e flexoras do músculo poderiam ser corrigidas com cirurgia de múltiplas ostomias fixadas com uma haste intramedular. Posteriormente, Bailey e Dubow<sup>5</sup> reportaram o uso de uma haste telescopada intramedular que permite o crescimento do osso sem necessidade de câmbio da fêrula intramedular<sup>3</sup>.

Nos últimos anos, conceitos sobre OI vêm mudando significativamente. A enfermidade deixou de ser “[...] alteração dos genes que produzem colágeno, que clinicamente se classificam em quatro tipos, para a qual não há tratamento médico”<sup>6</sup>, passando a ser compreendida como fascinante conjunto de alterações genéticas, passível de classificar em pelo menos oito formas diferentes, e com alentadoras perspectivas em relação à terapêutica

De maneira geral, a incidência da OI, com todos os tipos combinados, está por volta de 1:20.000<sup>7, 8</sup>. O quadro clínico varia, sendo os si-

nais mais comuns: múltiplas fraturas, deformidade óssea esclerótica azulada, perda progressiva da audição decorrente do acometimento do osso temporal, que pode ser condutiva, neurosensorial ou mista; desenvolvimento pobre da dentina (dentinogênese imperfeita), baixa estatura e deformidade torácica, ocasionando problemas respiratórios<sup>9</sup>.

Segundo o critério de Silience<sup>9</sup>, podemos classificar OI:

- I) Fraturas não-deformantes que ocorrem na infância, esclera azul e estatura normal. Constitui-se em um quadro leve, com características de transmissão autossômica dominante, prevalecendo em 1:30.000;
- II) Severa, com fraturas intra-uterinas, levando à morte. Usualmente, é autossômica recessiva, sendo sua prevalência de 1:60.000;
- III) Forma compatível com a vida, caracterizada por baixa estatura, deformidades dos ossos longos, articulações frouxas, escoliose, *pectus escavatum* e anormalidades dentárias. A deambulação é possível. Apresenta-se também como forma autossômica recessiva. Juntando-se ao grupo IV, atinge 1:20.000;

Observação: Os tipos II e III também podem ocorrer como novas mutações dominantes.

- IV) Tipo compatível com a vida, semelhante ao tipo I, mas com esclera normal. Pode ter interação gênica tanto dominante quanto recessiva.

O diagnóstico pré-natal tornou-se importante nas anomalias congênitas, principalmente para realização de aconselhamento genético adequado. Os exames complementares utilizados para diagnóstico pré-natal da OI são os estudos radiográficos do abdômen materno,

a ultra-sonografia obstétrica e a ressonância magnética, além dos procedimentos invasivos<sup>10,11</sup>. O diagnóstico pré-natal da osteogênese imperfeita tipo II é possível por meio da ultra-sonografia a partir da 17<sup>a</sup> semana da gestação, sendo possível também a análise da síntese do procolágeno em células do líquido amniótico<sup>9</sup>. Entretanto, apenas o método de biologia molecular e o estudo genético podem confirmar o diagnóstico pré-natal<sup>12</sup>.

Ainda não há tratamento disponível para a cura da OI, porém, no final de 2002, a portaria nº 2.305, do Ministério da Saúde, regularizou o tratamento com pamidronato – droga eficaz no controle da osteogênese. O Sistema Único de Saúde (SUS) tem financiado o remédio em dez centros brasileiros, entre os quais o ambulatório da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). O tratamento dura dois anos. A cada três meses, as crianças recebem o pamidronato, por infusão venosa. Durante três dias consecutivos, há diminuição da dor e da frequência das fraturas, melhora da resistência dos ossos e da mobilidade e independência dos pacientes. O benefício é que se evitam comprometimentos e deformidades severas. Afinal, quanto mais fraturas, mais prejudicada ficará a estrutura óssea<sup>13</sup>.

Há Centros de Referência em OI onde existe uma equipe de endocrinologistas, fisioterapeutas e ortopedistas cuidando das crianças. São feitas avaliações nutricionais e de crescimento, exercícios de fisioterapia, tratamento das fraturas e realização dos exames necessários para acompanhamento de cada caso, desde os leves até os mais severos. Os especialistas ainda ensinam os pais a lidar com o filho para evitar deformações, e orientam-nos sobre as melhores posições para alimentação, para fazer a criança dormir ou descansar, entre outras precauções<sup>13</sup>.

A enfermagem é um dos principais componentes para o bom andamento do cuidado e tratamento da criança portadora de OI; por isso, atentamos para o real interesse sobre o assunto.

## OBJETIVO

Descrever o biotipo das crianças com osteogênese imperfeita.

## METODOLOGIA

Esta pesquisa foi realizada por meio do estudo de 15 prontuários de um grupo de crianças nascidas entre 1995 e 2005, assistidas no Ambulatório Especializado em OI, da Unifesp. As informações foram coletadas com um questionário composto de 31 itens objetivos sobre tipos de OI, antecedentes familiares, sinais e sintomas apresentados, exames e cirurgias realizadas, medicações utilizadas e assistência de enfermagem. Os prontuários utilizados para coleta de dados foram estudados somente depois de lido e assinado o termo de consentimento esclarecido pela médica responsável pelo Centro de Referência em OI.

## RESULTADOS

No período de estudo (fev-out 2006), constatamos que as 15 (100%) crianças estão vivas; sendo seis (40%) portadoras de OI tipo I; cinco (33,3%), de OI tipo III, e quatro (26,6%) portadoras de OI tipo IV. A média de idade foi de oito anos e dois meses.

Em seis (40%) casos foram encontrados antecedentes de OI entre diversos graus de parentesco. Apenas oito (53,3%) crianças não apresentaram alteração relacionada à marcha, podendo, assim, deambular normalmente, porém sete (46,6%) tiveram alguma alteração, ou seja, deambulam com auxílio ou não fazem, como demonstrados no gráfico I.

**Tabela 1:** Distribuição segundo o sexo por número e porcentagem dos casos pesquisados

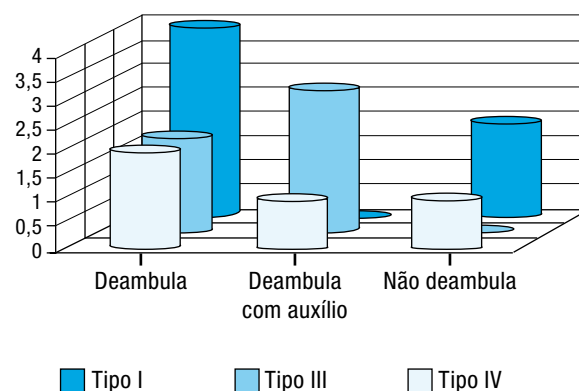
Sexo	Número	%
Feminino	11	73,3
Masculino	04	26,7
Total	15	100,0



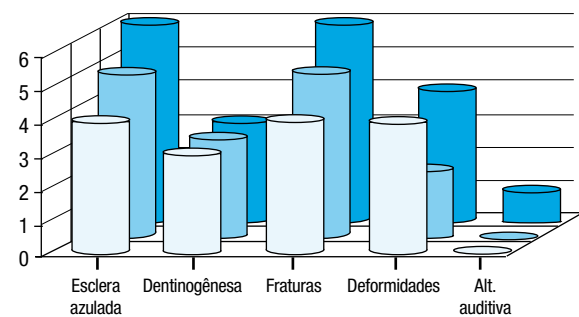
Os sinais mais comuns de OI são apresentados no gráfico II, com os respectivos resultados: esclera azulada, 15 (100%); dentinogênese imperfeita, nove (60%); alteração auditiva, um (6,6%), e nenhuma alteração visual. Com relação às alterações cardiorrespiratórias e pele, não foram encontrados dados e/ou resultados significativos. Observamos que em sete (46,6%) casos houve maior incidência de fraturas até os três anos de idade, levando em consideração que, no tipo I, foram manifestas em maior número e, quando diagnosticada na fase *toddler*, com o tratamento adequado, diminuiu a incidência de deformidades, proporcionando a deambulação sem auxílio a partir da fase pré-escolar. Entre as diversas deformidades apresentadas, quatro (26,6%) aparecem no tipo I; duas (13,3%) no III, e quatro (26,6%), no IV; apenas cinco (33,3%) crianças não apresentaram deformidade.

A necessidade de cirurgia foi representada em igual número pelos portadores de OI tipo I e tipo III, totalizando três (20%) cirurgias cada grupo. Constatamos também que só houve duas prescrições de enfermagem, ou seja, apenas uma (6,6%) em OI tipo I e uma (6,6%) em OI tipo IV. Gráfico III:

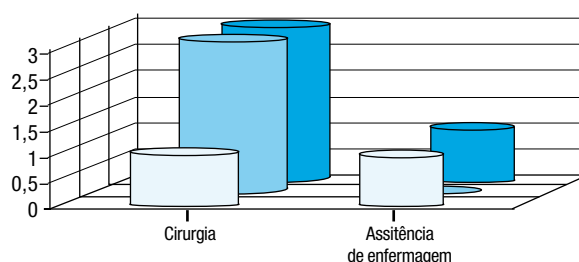
Os exames realizados com maior frequência para constatação e auxílio durante o tratamento foram densitometria óssea, radiografia e polissonografia, e todos os diagnósticos, feitos após o nascimento das crianças, ou seja, nenhum durante o pré-natal. O medicamento utilizado para tratamento de 13 (86,6%) crianças foi o pamidronato dissódico, responsável por impedir a reabsorção óssea melhorando, conseqüentemente, a densidade dos ossos. Utilizaram-se de duas a sete infusões em um intervalo de três a quatro meses para cada dose, de acordo com a necessidade individual. Outra droga utilizada paralelamente ao pamidronato foi o zolendronato. Em uma criança (6,6%), a equipe médica julgou o uso de pamidronato desnecessário e optou pelo alendronato, que possui o mesmo princípio ativo; em outro caso não, foi utilizado, em razão da resistência da mãe à conduta médi-



**Gráfico 1:** Dados correspondentes à deambulação



**Gráfico 2:** Distribuição relacionada aos achados de avaliação clínica



**Gráfico 3: Dedos relacionados ao tratamento**

Fonte: Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita – Unifesp: São Paulo, 2006.

ca. Para complementar o tratamento, indicou-se consumo de cálcio em livre demanda e de vitamina D, que auxilia em sua absorção.

## DISCUSSÃO

Apesar de menos freqüente que a OI tipo III e IV, a tipo I, ainda que considerada a forma mais leve de OI, foi a mais incidente em nosso estudo, ou seja, apresentou pouca ou nenhuma deformidade ou limitação, observamos que houve mais fraturas; quanto às deformidades, o resultado foi semelhante ao do tipo IV.

Foi detectado maior número de fraturas até os três anos de idade (46,6%); por isso, acreditamos na hipótese de que esse alto índice se deva à falta de instrução dos profissionais de saúde e de orientação adequada aos pais para lidar com a criança portadora de OI. Há também dificuldade e falta de preparo na manipulação da criança, desde o nascimento, na sala de parto, durante procedimentos, RX e outros exames realizados durante a internação. Somente em dois (13,3%) prontuários havia prescrição de enfermagem disponível. Porém, não houve tempo para que fosse feita correlação, sendo assim, podemos analisar essa hipótese em estudos futuros.

Em um dos casos, o diagnóstico foi feito apenas quando houve suspeita da médica com relação aos pais, referindo a maus tratos; a OI foi diagnosticada somente após diversas radiografias. Em nenhum dos casos houve diagnóstico pré-natal, talvez seja essa uma das falhas, pois segundo Muys<sup>1</sup>, é possível detectar as fraturas intra-útero pela ultra-sonografia, viabilizando o diagnóstico.

Podemos constatar também que as correções cirúrgicas foram realizadas após os quatro anos de idade; porém, mesmo depois a cirurgia, apenas uma pôde deambular normalmente, as outras seis crianças o faziam com auxílio ou ainda não haviam conseguido obter coordenação total, para manter o próprio equilíbrio.

Como tratamento, foi utilizado o pamidronato dissódico, responsável por impedir a reabsorção óssea, aumentando a densidade dos ossos e melhorando sua resistência e mobilidade, o que diminui a dor e a freqüência das fraturas. O benefício é evitar comprometimentos e

deformidades severas. Afinal, quanto mais fraturas, mais prejudicada ficará a estrutura óssea. Agregado ao medicamento, foram indicados o cálcio em livre demanda e a vitamina D.

O zolendronato foi suspenso do tratamento, em decorrência da falta de estudos suficientes sobre sua ação para ser considerado seguro. Embora seja um novo bisfosfonato rapidamente injetável é muito mais potente que o pamidronato; isso não significa que seja melhor ou pior do que essa droga. Foram utilizados também analgésicos para alívio da dor.

Notamos a extrema importância da sistematização da assistência de enfermagem em centros de referência e, até mesmo, em berçários onde existam recém-nascidos portadores de OI, porque necessitam de cuidados intensivos e delicados em razão de sua fragilidade óssea. Cabe à enfermagem buscar o conhecimento, aprimorá-lo e planejar ações sistemáticas que visem atingir um nível de qualidade compatível com as necessidades da criança e de sua família. Devemos incentivar a interação dos pais com a criança, comprometida por causa da sensibilidade e do alto risco de fraturas, na troca de fraldas, no banho, no ato de vesti-la, considerando que a simples manipulação, apoio de peso ou batidas de um membro podem ocasionar nova fratura. Deve-se ter precaução para evitar e reconhecer novas fraturas, avaliando a criança constantemente; por isso, é necessário saber identificar fraturas. Os sinais clássicos de tal patologia são: hiperemia, edema, calor e descoloração no local da lesão, o que pode inclusive gerar febre. Com essas informações, é possível que as pessoas mais próximas à criança sejam capazes de identificar a nova fratura.

Podemos tratar e prevenir contraturas posicionais e deformidades, proporcionar alívio da dor, manusear a criança de forma que o risco de fraturas não seja tão iminente; a pessoa deve apoiar no braço a cabeça e o tronco do recém-nascido e ter cuidado especial no transporte, na alimentação e no tipo de roupa, até mesmo pela sudorese que acomete essas crianças<sup>11</sup>.

A criança deve ser deitada sobre base acolchoada ou pele de carneiro, trocada de posição com extremo cuidado e regularidade, evitando a posição supina, o que pode ocasionar o comprometimento cardiorrespiratório. Podemos auxiliar e estimular a deambulação, mesmo com algum auxílio, para que se sintam seguras e não se machuquem, uma vez que manifestam retardo motor de aproximadamente um ano. É importante também promover atividades diárias, de estímulo visual e auditivo, usando móveis, brinquedos e caixas com ruídos para ela alcançar e olhar.

## CONCLUSÃO

Nem toda equipe de enfermagem, mesmo nos centros especializados, conhece tal patologia, algumas vezes diagnosticada tardiamente, após várias fraturas, levando a criança a óbito nos casos mais graves. Muitas famílias não têm instrução para detectar que há algo de errado com a criança, ou até mesmo não dispõem de recurso financeiro para um tratamento ideal. Infelizmente, até o momento, não existe tratamento para a cura de OL, o que esperamos que ocorra em futuro próximo. Enquanto isso, esperamos que a enfermagem e outros profissionais da saúde possam auxiliar o bem-estar dessas crianças.

## REFERÊNCIAS

1. Muys WW. Musculorun artificiosa fabrica Amsterdã. P Bonk et C. de Becker 1751.
2. Axman.
3. Zacarias.
4. Assis MC, Plotkin H, Glorieux FH, Santili C. Osteogênese imperfeita: novos conceitos. *Rev Bras Ort.* 2002;37(8):323-327.
5. Orioli IM, Castilha EE, Barbosa-Neto JG. The birth prevalence rates for the skeletal dysplasias. *J. Med. Genet.* 1986;23:328.32.
6. Stoll C, Dott B, Roth MP, Alembikl Y. Birth prevalence rates for of skeletal dysplasias. *Clin. Genet.* 1989; 35(8):92.
7. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979;16:101-116.
8. Dhoub M, Guirat N. Ostéogénèse imparfaite létale. Diagnostic anténatal. *Presse Med.* 2004;10(33):65
9. Ruano R, Molho M, Roume J, Ville Y. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004;24(2):134-40.
10. Teng SW, Guo WY, Sheu MH, Wang PH. Initial experience using magnetic resonance imaging in prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta type II: a case report. *Clin Imaging.* 2003;27(1):55-8.
11. Castro, M. L. Ossos de cristal. *Rev Saúde Paulista.* 2002;2:5.