

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO IIA (FORMA LETAL)

**ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rosana Cardoso Manique;
DIETRICH, Cristine; NUNES, Tatiana Witte Neetzow; TELLES, Jorge
Alberto Bianchi; BETAT, Rosilene.**

Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV)
Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)



Introdução

- **Osteogênese imperfeita do tipo II**
 - É considerada a forma mais grave de osteogênese, sendo usualmente letal
 - É uma condição etiologicamente heterogênea que se subdivide em três subtipos
 - O tipo A é uma forma autossômica dominante causada por mutações em genes que codificam as cadeias do colágeno do tipo I, *COL1A1* ou *COL1A2*

Objetivo

Descrever as características pré e pós-natais de um paciente com diagnóstico de osteogênese imperfeita do tipo IIA

Relato do caso – Osteogênese imperfeita

- O paciente é o primeiro filho de pais hígidos e não consanguíneos com 26 anos (mãe) e 25 anos (pai)
- O casal havia vindo inicialmente para avaliação pré-natal com 21 semanas de gestação
- O ultrassom fetal realizado neste período evidenciou:
 - **diminuição da ecogenecidade de todos os ossos (incluindo crânio)**
 - **encurtamento importante dos ossos longos**
 - **área cardíaca ocupando cerca de metade da circunferência torácica (que estava no P10)**

Ultrassom fetal – Osteogênese imperfeita



Relato do caso – Osteogênese imperfeita

- A gestação evoluiu sem intercorrências até as 26 semanas, quando houve rompimento espontâneo da bolsa amniótica
- A criança nasceu de parto vaginal
 - Apresentou cabeça derradeira com desprendimento da mesma do restante do corpo
- Cariótipo do sangue de cordão mostrou apenas provável contaminação por material materno (constituição masculina normal)

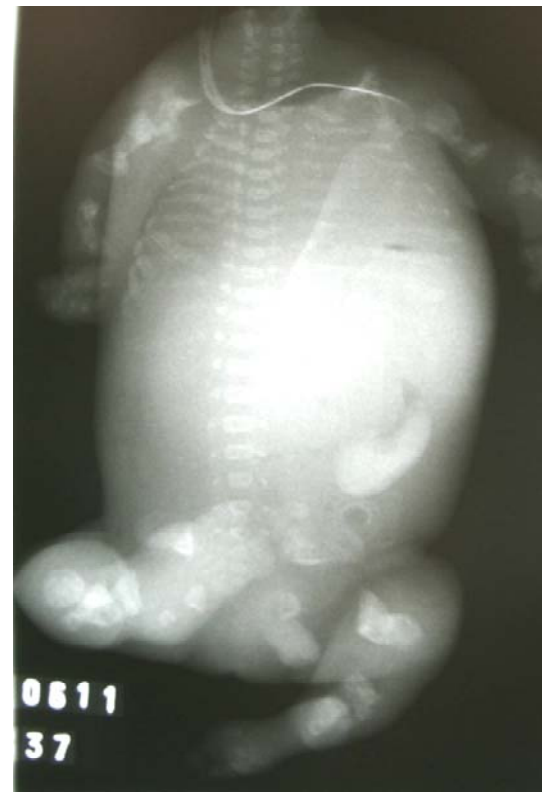
Relato do caso – Osteogênese imperfeita

- As radiografias realizadas confirmaram o diagnóstico de osteogênese imperfeita do tipo IIA

Crânio



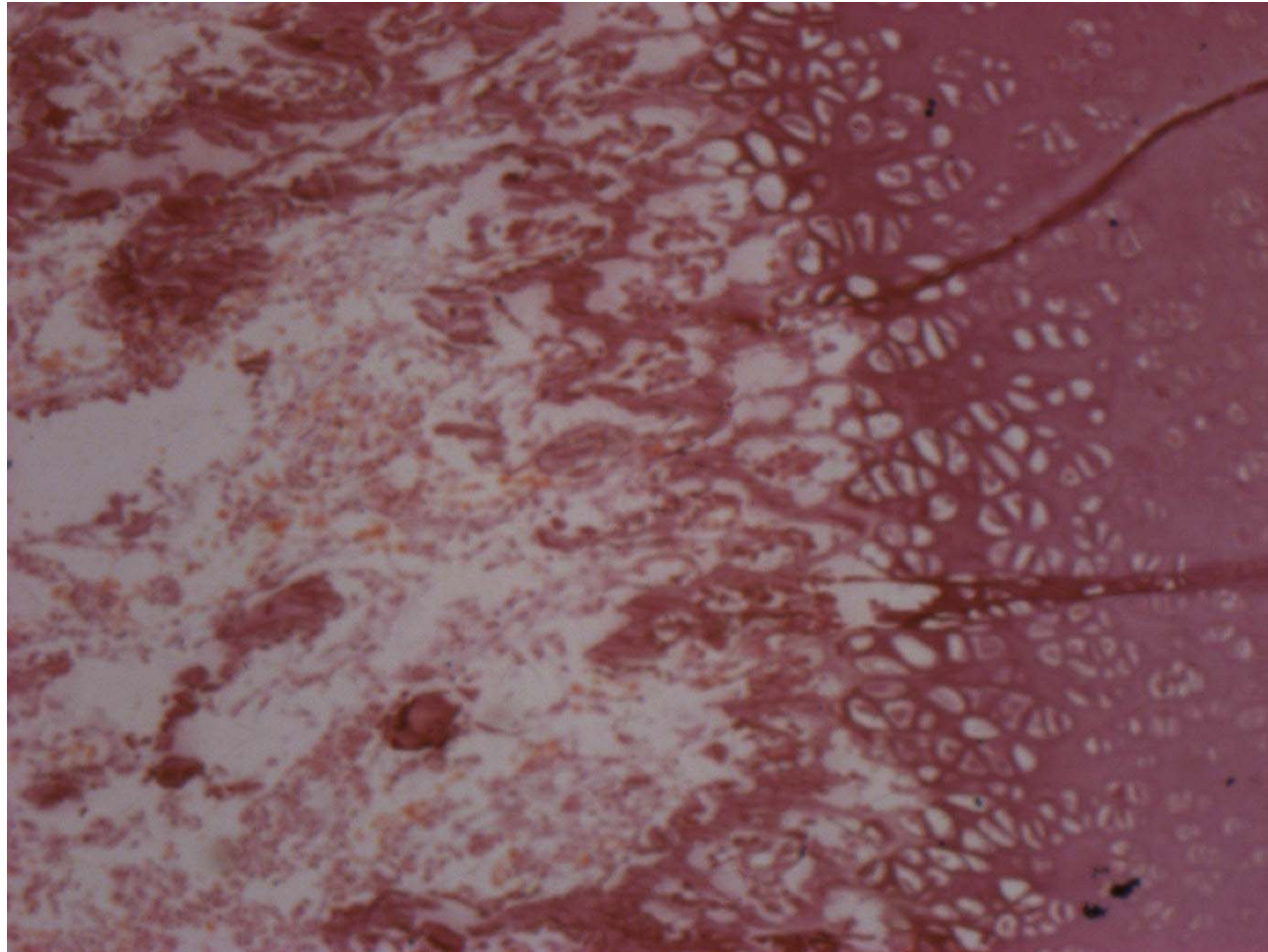
Corpo



Relato do caso – Osteogênese imperfeita

- A avaliação anatomopatológica complementar foi concordante com osteogênese imperfeita do tipo IIA e evidenciou:
 - hidropsia fetal
 - crânio oblongo com protusão frontal e ausência de tecido cartilaginoso e ósseo
 - hipoplasia pulmonar e pneumonia intra-uterina
 - encurtamento e encurvamento dos membros superiores e inferiores com centros de ossificação primário com ausência de ossificação subperiosteal, mas com junção costochondral habitual e trabéculas organizadas e vascularizadas (contudo, anormalmente pequenas)

Anatomopatológico



Discussão

- Em nosso caso, a avaliação radiográfica pós-natal foi fundamental para a confirmação do diagnóstico de **osteogênese imperfeita do tipo IIA**
- A avaliação conjunta, através de análises complementares, é essencial em casos de displasia óssea
- Isto possibilitou a adequada realização do aconselhamento genético da família
 - Neste caso, o risco de recorrência para o casal é de cerca de 6%