

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA



“Nenhuma criança ou adolescente será objeto de qualquer forma de negligência, discriminação, exploração, violência, crueldade e opressão, punido na forma da lei qualquer atentado, por ação ou omissão, aos seus direitos fundamentais”.

Brasil, Casa Civil, Art. 5º Estatuto da Criança e do Adolescente.



Objetivos dessa apresentação:

- Apresentar o conceito de Osteogênese Imperfeita;
- Esclarecer as questões acerca do seu diagnóstico e tratamento.



Introdução

- **Osteogênese Imperfeita** é uma doença caracterizada por fragilidade óssea causada por defeito qualitativo ou quantitativo do colágeno tipo 1, que é sintetizado pelos osteoblastos.
- Doença caracterizada por **deformidades ósseas e fraturas** ao mínimos traumas.
- Os achados podem ser desde **fraturas intrauterinas até casos de fraturas somente na adolescência e vida adulta.**



Marco importante: Portaria nº 1.306, de 22 de novembro de 2013, que aprova o **PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS OSTEOGÊNESE IMPERFEITA**



Classificação da Osteogênese Imperfeita

TIPO	EXPRESSÃO CLÍNICA	ASPECTOS CLÍNICOS TÍPICOS
I	Leve	Altura normal ou baixa estatura leve, esclera azulada, sem alterações dentárias.
II	Letal	Múltiplas e graves fraturas em costelas e ossos longos ao nascer, deformidades graves. Ossos achatados e hipodensos, esclera escura.
III	Grave	Baixa estatura acentuada, face triangular, escoliose grave, esclera acinzentada, DI.
IV	Moderada	Baixa estatura moderada, escoliose leve a moderada, esclera branca ou acinzentada, DI.
V	Moderada	Baixa estatura leve a moderada, esclera normal, sem DI, deslocamento da cabeça do rádio, membrana interóssea mineralizada, calo ósseo hiperplásico.
VI	Moderada a grave	Baixa estatura moderada, escoliose, esclera normal, sem DI, excesso de osteoide e lamelas ósseas como escamas de peixe.
VII	Moderada	Baixa estatura leve, úmeros e fêmures curtos, coxa vara, esclera e dentes normais.
VIII	Grave/Letal	Baixa estatura grave, fragilidade óssea extrema, muito semelhante aos tipos II e III, mas com causa genética diversa.

DI: dentinogênese imperfeita



Diagnóstico Clínico

- A suspeita do diagnóstico deve ser levantada em qualquer criança com **história de fratura de repetição aos mínimos traumas**.



- **Diagnóstico clínico:** nos sinais e aspectos descritos no quadro anterior: baixa estatura, escoliose, deformidade do crânio, esclera azul, déficit auditivo, dentes com rápido desgaste, aumento de frouxidão ligamentar.



Diagnóstico Laboratorial

- **Diagnóstico laboratorial:** analisar metabolismo do cálcio, para diagnóstico diferencial de hipocalcemia ou hiperparatireoidismo, exames a serem solicitados:

Para afastar hipocalcemia ou hiperparatireoidismo pré-existent

Dosagem de
fósforo

Dosagem de
cálcio

Fosfatase
alcalina

PTH -
Paratormônio



Diagnóstico com Apoio dos Exames de Imagens

Radiografia simples dos ossos longos para evidenciar fraturas, calos ósseos ou deformidades e especificidades relacionadas à Osteogênese Imperfeita.

Radiografia panorâmica da coluna em AP e perfil para evidenciar especificidades relacionadas à Osteogênese Imperfeita.

Radiografia simples do crânio em perfil para demonstrar a presença de ossos wormianos.

Densitometria óssea nas crianças maiores de 05 anos para demonstrar presença de osteoporose.

Quais exames podem ser solicitados?



Tratamento

Tratamento Não Medicamentoso

- Tratamento ortopédico e fisioterapia são fundamentais no tratamento.
- Objetivo do tratamento é a redução no número de fraturas, prevenção de deformidades em membros e coluna, dor crônica e melhora da capacidade funcional.
- Tratamento com equipe multiprofissional.



Tratamento

Tratamento Medicamentoso

Medicamento	Apresentação/dosagem
Alendronato	comprimidos de 10 e 70 mg.
Pamidronato	frasco-ampola de 30, 60 e 90 mg
Carbonato de cálcio + colecalfiferol	comprimido de 500 mg + 400 UI ou comprimido de 500 mg + 200 UI



Uso do Alendronato

De acordo com o PCDT do Ministério da Saúde, 2013

Para os pacientes com mais de 18 anos, os critérios são os seguintes:

- Ter diagnóstico de formas moderadas a graves, tipos III ou IV;
- Ter sofrido mais de 3 fraturas/ano, fraturas de vértebras ou deformidade óssea, com comprovação radiológica; e
- exames do metabolismo do cálcio (cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, PTH).



Uso do Pamidronato

De acordo com o PCDT do Ministério da Saúde, 2013

Para a indicação de Pamidronato em pacientes com **menos de 18 anos**, os critérios são os seguintes:

- Ser portador de fenótipos moderados a graves, tipos III ou IV(2), ou de fenótipo tipo I com dor crônica;
- Ter sofrido mais de 3 fraturas/ano, sem trauma significativo nos últimos 2 anos, fraturas de vértebras ou com deformidades dos membros com necessidade cirúrgica(2);
- Possuir radiografia simples de crânio, coluna e ossos longos, evidenciando fraturas ou escoliose ou ossos wormianos.

Nos pacientes com **mais de 18 anos**, os critérios são os seguintes:

- Ter diagnóstico de formas moderadas a graves, tipos III ou IV; - mais de 3 fraturas/ano, fraturas de vértebras ou deformidade óssea, com comprovação radiológica;
- Possuir exames do metabolismo do cálcio (cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, PTH);
- Ter laudo médico ou exames demonstrando intolerância ao bisfosfonado oral (dispepsia, refluxo gastroesofágico, hérnia de hiato) ou impossibilidade de manter ortostatismo após uso do medicamento.



Tempo de Tratamento

Recomenda-se que os pacientes sejam tratados por 2 anos após o período em que não apresentarem mais fraturas.

Benefícios Esperados do Tratamento:

- Redução do número de fraturas.
- Redução da dor crônica.
- Redução global do nível de incapacidade física.
- Melhora do crescimento e da mobilidade.



Monitorização Clínica

Faixa Etária	Periodicidade de avaliação/monitoramento
Crianças até 2 anos de idade	a cada 2 meses
Crianças de 2-3 ano	a cada 3 meses
Crianças com mais de 3 anos	a cada 4 meses
Adultos	a cada 6 meses

Pacientes sem indicação de tratamento medicamentoso devem ser monitorizados clinicamente, **pelo menos 1 vez ao ano.**

Parâmetros a serem analisados:

- número de fraturas e dor óssea, registrados pelo paciente ou familiar no período e informado à equipe assistente; e
- exames radiológicos para confirmação de novas fraturas e deformidades ósseas realizados a critério clínico.

Em pacientes com mais de 18 anos, avaliar também exames laboratoriais de acordo com as orientações do PCDT.



Eventos Adversos do Tratamento

- Febre, mialgia, mal-estar, rash cutâneo e vômitos (síndrome influenza-like) -> geralmente após a primeira infusão;
- Uveíte e insuficiência respiratória (em paciente com menos de 02 anos);
- Hipocalcemia;
- Leucopenia moderadas;
- Aumento transitório da dor óssea;
- Diminuição transitória da mineralização óssea.

**Os efeitos em longo prazo
são desconhecidos.**



Atenção!

- É fundamental o processo de monitorização de acordo com a faixa etária do paciente, durante o tratamento.
- Finalizado o tratamento o paciente deve ser monitorado clinicamente, pelo menos 1 vez ao ano.
- Caso os pacientes, após o tratamento apresentem fraturas e dores ósseas devem ser reavaliados clínica e radiologicamente e se preencherem os critérios devem retornar ao tratamento.
- Os gestores devem definir e esclarecer aos profissionais da assistência os fluxos de atendimento/dispensa de medicamentos às pessoas com Osteogênese Imperfeita.
- O cuidado à Osteogênese Imperfeita é multidisciplinar, assim deve contar com o saber de diferentes categoriais profissionais/especialistas.



O diagnóstico precoce, o tratamento e a informação são fundamentais para a qualidade de vida da criança diagnosticada com Osteogênese Imperfeita.



Referência

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria Nº 1.306, de 22 de Novembro de 2013. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita.

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA



@portaldeboaspraticas

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

Material de 27 de outubro de 2022

Disponível em: portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br

Eixo: Atenção à Criança



Aprofunde seus conhecimentos acessando artigos disponíveis na biblioteca do Portal.