

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: RELATO DE EXPERIÊNCIA

¹Gislaine Camila da Silva Romão de Araújo
gislaine.araujo@aluno.fpp.edu.br

²Nara Emily Pesqueira Knopp

³Alexa Aparecida Lara Marchiorato

Caracterização do problema: Osteogênese imperfeita (OI) é uma alteração genética geralmente de herança autossômica dominante, embora possa ocorrer outras mutações. A alteração mais comum ocorre nos genes COL1A1 e COL1A2, resultando na produção defeituosa de colágeno tipo 1, essa alteração pode afetar de forma quantitativa ou qualitativa. Possui incidência estimada de 1:20.000 nascidos vivos. A doença não tem cura. A autora Silence descreveu a OI em quatro subtipos, sendo eles: Tipo I - considerado caso leve, Tipo II - pré ou perinatalmente letal, Tipo III - apresenta a forma mais grave associado à sobrevivência do período neonatal e o Tipo IV de gravidade moderada, no entanto, com o avanço de estudos e compreensão da base molecular da OI, os subtipos se expandiram, quanto a classificação, ocorre de acordo com os achados clínicos, radiológicos e histórico. As manifestações da doença podem incluir fraturas recorrentes devido a fragilidade e deformidade óssea; esclera azul; atraso e/ou deficiência no crescimento e desenvolvimento infantil; dentinogênese imperfeita (DGI) e outras alterações dentárias; deficiência auditiva; dor esquelética; desordens neurológicas, cardiovasculares e respiratórias, além disso, o tratamento e as fraturas podem levar o indivíduo a complicações secundárias como atrofia muscular decorrente da inatividade física, em casos mais graves podem levar o paciente ao óbito reduzindo a expectativa de vida (SILLENCE, 2014). A OI promove mudanças na vida da criança e impactam diretamente na qualidade de vida e seu desenvolvimento, principalmente nos dois primeiros anos de vida (KRUGER, 2019). A compreensão dos desfechos ocasionados pela OI e seu tratamento podem contribuir para a construção de um plano de cuidados mais efetivo e eficaz, proporcionando ao paciente e família, mecanismos de enfrentamento, suporte emocional e terapêutico. Neste contexto, os objetivos que orientaram este estudo, foi relatar a experiência sob a ótica do residente de Enfermagem, vivenciada com um paciente portador da OI em um hospital exclusivamente pediátrico no Brasil, durante a residência de enfermagem em saúde da criança e adolescente no ano de 2021. **Descrição da Experiência:** Paciente do sexo masculino, 6 meses, com peso dentro dos parâmetros para a idade, portador da doença de osteogênese imperfeita. Histórico: nasceu de parto cesáreo, IG (Parkin): 37 semanas, escore de Apgar de 5/8, peso de nascimento: 2.765 g. Evoluiu com gemência sendo encaminhado à UTI neonatal, onde fez uso de O2 em campânula por 01 dia. Ao exame apresentou implantação baixa de orelhas, encurtamento e redução de mobilidade de membros. O exame de RX apresentou múltiplas fraturas em diferentes estágios de consolidação: calo ósseo em clavícula direita e esquerda, rádio esquerdo, fêmur esquerdo, tíbias direita e esquerda. Foi encaminhado pela maternidade para o hospital por suspeita de osteogênese imperfeita. Durante o internamento hospitalar e com o fechamento do diagnóstico, foi administrado o medicamento pamidronato e posteriormente substituído pelo zoledronato. O paciente necessitou realizar gastrostomia para a administração da dieta devido à doença de refluxo gastroesofágico e outras condições de saúde, havendo restrição total de alimentação via oral. Foi observado que o paciente se mantém com restrição de movimentos, por este motivo

permanece grande parte do tempo em decúbito dorsal e às vezes no colo do acompanhante, que ao pegá-lo, utiliza como suporte cobertores, travesseiros e outros equipamentos para manter a postura da criança ereta e equilibrada, a fim de prevenir novas fraturas. Durante o banho de imersão é necessário o acompanhamento do Enfermeiro para realizá-lo, mantendo o máximo de cuidado. No momento de punção de acesso venoso periférico para a administração de medicamentos, os profissionais encontram maior dificuldade de realizar o procedimento quando comparado a outras crianças, isto porque os membros não podem ser garroteados. Os responsáveis pela criança apesar de já terem se adaptado a forma de manejar o paciente, demonstram medo e insegurança ao manuseá-lo. O paciente permanece internado desde o nascimento. **Resultados alcançados:** Foi observado que as experiências vivenciadas diante deste caso em específico, possibilitaram o conhecimento do impacto da Osteogênese Imperfeita na vida da criança do estudo, as implicações no desenvolvimento e qualidade de vida. Os estudos apontam que crianças portadoras da doença apresentam atraso no desenvolvimento das atividades quando comparadas às crianças comuns. De acordo com o Ministério da Saúde a criança entre 4 e 6 meses de vida quando colocada de bruços é capaz de levantar a cabeça e apoiar nos antebraços, além de ser capaz de rolar e sentar com apoio, o paciente do estudo não realiza tais movimentos, apresenta hipotonia e não realiza nenhuma sustentação do corpo, tal condição se dá devido a alta fragilidade óssea e restrição de movimentos, fazendo com que a criança tenha que se manter em decúbito grande parte do tempo. Dessa forma, fica evidente o atraso no desenvolvimento. **Recomendações:** O presente estudo constatou evidências de que a OI promove diversos desfechos complexos na vida da criança e seus familiares, bem como uma gama de sentimentos e percepções vivenciados diante das diversas implicações que a doença traz, resultando muitas vezes em sentimentos de confusão, insegurança, medo, dor e incapacidade por ambos os lados. Apesar da doença não ter cura, o conhecimento adequado da família do seu papel no tratamento e adesão terapêutica e no incentivo do desenvolvimento da criança dentro de suas limitações, são a chave para promover uma melhor qualidade de vida, desenvolver mecanismos de enfrentamento dos diversos desafios, e alcançar a longevidade. Dessa forma, surge a necessidade de uma investigação mais profunda voltada para este público, com objetivo de se pensar em estratégias que busquem o fortalecimento das ações de saúde, capacitando os profissionais e a família para promover cuidados direcionados para o bem estar do indivíduo portador da OI, desenvolver projetos de atividades direcionados a este público, com objetivo de corroborar no desenvolvimento da infantil.

PALAVRAS-CHAVE: Crianças; Desenvolvimento Infantil; Osteogênese imperfeita.

REFERÊNCIAS:

1. Kruger KM, Caudill A., Rodriguez Celin M., et al. **Mobility in Osteogenesis Imperfecta: A Multicenter North American Study**. Tradução: Mobilidade na Osteogênese Imperfeita: Um estudo multicêntrico Norte-Americano. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*. Outubro de 2019; 21 (10): 2311-2318. DOI: 10.1038 / s41436-019-0491-4. PMID: 30918359; PMID: PMC7401984. Disponível em: <https://europepmc.org/article/pmc/pmc7401984> Acesso em 10 de Set. 2021.

2. Secretaria de Estado da Saúde. **Caderno de Atenção à Saúde da Criança primeiro ano de vida.** Sd. Disponível em: https://www.saude.pr.gov.br/sites/default/arquivos_restritos/files/documento/2020-07/pdf4.pdf. Acesso em 24 de Set. 2021.
3. Van Dijk, FS e Silience, DO (2014). **Osteogenesis Imperfecta: Clinical Diagnosis, Nomenclature and Severity Assessment.** Tradução: Osteogênese Imperfeita: diagnóstico clínico, nomenclatura e avaliação da gravidade. Wiley - Jornal americano de genética médica. Parte A , 164A (6), 1470-1481. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36545>. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4314691/>. Acesso em 19 de Set. 2021.