

Associação entre fraturas e quedas recorrentes, sintomatologia e orientação em saúde: ossos de vidro*Association between fractures and recurrent falls, symptoms and health orientation: glass bones**Asociación entre fracturas y caídas recurrentes, síntomas y orientación de salud: huesos de vidrio***Alice Rodrigues Teixeira¹**

ORCID: 0000-0001-7752-2913

Bárbara Victória Bastos**Magalhães¹**

ORCID: 0000-0003-2177-3785

Bruna Estefani Rocha de Brito¹

ORCID: 0000-0002-8607-1592

Daniela Ferrari Angelo Ferreira¹

ORCID: 0000-0001-8049-2903

Guilherme Soares Fortes¹

ORCID: 0000-0003-2164-1563

Isamara Aparecida Silva**Domingos¹**

ORCID: 0000-0001-5854-5511

Mariana Mendes Maia Barbosa¹

ORCID: 0000-0003-2583-4469

Matheus de Oliveira Lopes¹

ORCID: 0000-0003-2035-3914

Sofia Soares Rosendo¹

ORCID: 0000-0001-6717-5153

Flávio Takemi Kataoka¹

ORCID: 0000-0001-8899-2187

¹Centro Universitário Vértice. Minas Gerais, Brasil.

Como citar este artigo:

Teixeira AR, Magalhães BVB, Brito BER, Ferreira DFA, Fortes GS, Domingos IAS, Barbosa MMM, Lopes MO, Rosendo SS, Kataoka FT. Associação entre fraturas e quedas recorrentes, sintomatologia e orientação em saúde: ossos de vidro. Glob Acad Nurs. 2022;3(Spe.2):e272. <https://dx.doi.org/10.5935/2675-5602.20200272>

Autor correspondente:

Bruna Estefani Rocha de Brito

E-mail:

bruna.rocha.brito95@gmail.com

Editor Chefe: Caroliny dos Santos Guimarães da Fonseca

Editor Executivo: Kátia dos Santos

Armada de Oliveira

Editor Responsável: Rafael Rodrigues

Polakiewicz

Submissão: 22-04-2022

Aprovação: 30-06-2022

Resumo

A osteogênese imperfeita é uma doença hereditária, rara, caracterizada pela deficiência na produção de colágeno tipo I que interfere no tecido conjuntivo, culminando em fraturas recorrentes a mínimos traumas devido à fragilidade óssea. Na maioria dos casos, a doença resulta de mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, responsáveis por codificar a cadeia de colágeno tipo I. Trata-se de um estudo descritivo, de abordagem qualitativa, do tipo relato de experiência, com atividades desenvolvidas durante a aula prática da matéria de Semiologia II, em um hospital da cidade de Caratinga-MG, retratando o atendimento médico prestado a um paciente com osteogênese imperfeita. Atendeu-se assim às etapas: coleta de dados durante anamnese, exame físico e consulta ao prontuário. Refere-se a um paciente sexo masculino, 65 anos, lavrador, com diagnóstico da doença, internado por fratura de membro inferior direito na porção da diáfise do fêmur, totalmente desviada. Em suma, o presente estudo tem como objetivo contribuir na divulgação de conhecimento sobre a osteogênese imperfeita, frente à escassez de publicações e estudos científicos perante tal enfermidade, explorando a história clínica e sintomatológica de um paciente com osteogênese imperfeita, salientando as condutas e orientações necessárias para um bom prognóstico.

Descritores: Osteogênese Imperfeita; Fraturas Ósseas; Colágeno Tipo I; Genética; Tecido Ósseo.**Abstract**

Osteogenesis imperfecta is a rare hereditary disease characterized by a deficiency in the production of type I collagen that interferes with connective tissue, culminating in recurrent fractures with minimal trauma due to bone fragility. In most cases, the disease results from mutations in the COL1A1 and COL1A2 genes, responsible for encoding the type I collagen chain. It is a descriptive study, with a qualitative approach, of the experience report type, with activities developed during the class practice of the subject of Semiology II, in a hospital in the city of Caratinga-MG, portraying the medical care provided to a patient with osteogenesis imperfecta. Thus, the following steps were taken: data collection during anamnesis, physical examination and consultation of medical records. It refers to a male patient, 65 years old, farmer, diagnosed with the disease, hospitalized for a fracture of the right lower limb in the portion of the diaphysis of the femur, totally displaced. In short, the present study aims to contribute to the dissemination of knowledge about osteogenesis imperfecta, given the scarcity of publications and scientific studies on this disease, exploring the clinical and symptomatological history of a patient with osteogenesis imperfecta, highlighting the necessary conducts and guidelines for a good prognosis.

Descriptors: Osteogenesis Imperfecta; Fractures, Bone; Collagen Type I; Genetics; Bone Tissue.**Resumén**

La osteogénesis imperfecta es una rara enfermedad hereditaria caracterizada por una deficiencia en la producción de colágeno tipo I que interfiere con el tejido conectivo, culminando en fracturas recurrentes con mínimo trauma por fragilidad ósea. En la mayoría de los casos, la enfermedad resulta de mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2, responsables de codificar la cadena de colágeno tipo I. Se trata de un estudio descriptivo, con abordaje cualitativo, del tipo relato de experiencia, con actividades desarrolladas durante la práctica de clase de la asignatura de Semiología II, en un hospital de la ciudad de Caratinga-MG, retratando la atención médica brindada a un paciente con osteogénesis imperfecta. Así, se siguieron los siguientes pasos: recolección de datos durante la anamnesis, examen físico y consulta de las historias clínicas. Se trata de un paciente masculino, de 65 años, campesino, diagnosticado de la enfermedad, hospitalizado por fractura del miembro inferior derecho en la porción de la diáfisis del fémur, totalmente desplazada. En definitiva, el presente estudio pretende contribuir a la difusión del conocimiento sobre la osteogénesis imperfecta, dada la escasez de publicaciones y estudios científicos sobre esta enfermedad, explorando la historia clínica y sintomatológica de un paciente con osteogénesis imperfecta, destacando las conductas y pautas necesarias para un buen pronóstico.

Descritores: Osteogénesis Imperfecta; Fracturas Óseas; Colágeno Tipo I; Genética; Tejido Óseo.

Introdução

A osteogênese imperfeita (OI), também conhecida como doença dos ossos de vidro ou ossos de cristal, caracteriza-se por um distúrbio genético e hereditário que acomete a matriz do tecido conjuntivo, comprometendo a formação de colágeno tipo I. Essa alteração impacta principalmente no tecido ósseo, afetando sua estrutura e acarretando, ordinariamente, a fragilidade desse tecido, tornando-o suscetível a deformidades e fraturas de repetição¹.

A doença dos ossos de vidro foi classificada em vários tipos (I a VIII) de acordo com as características clínicas e os genes responsáveis, uma vez que apresenta heterogeneidade genotípica e fenotípica. De modo geral, os sintomas deste distúrbio estão associados à osteopenia, alterações dentárias, escleras azuis e hipermobilidade articular gerada pela diminuição da espessura ligamentar^{1,2}.

A OI surge, majoritariamente, por alterações genéticas autossômicas dominantes. Além disso, na população mundial apresenta incidência estimada de 1:5000/10000, enquanto na população brasileira, segundo dados da Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita (ABOI), existem aproximadamente 12.000 pessoas²⁻⁴.

Há uma melhora clínica significativa dos pacientes com OI ao adotar o tratamento adequado. Todavia, a osteogênese imperfeita não possui cura, suas abordagens terapêuticas são paliativas e objetivam melhorar a qualidade de vida dos portadores, buscando auxiliá-los para uma vida em sociedade sem grandes prejuízos¹.

Observa-se que os portadores de OI vivenciam uma série de obstáculos relacionados à sua patologia, uma vez que esta não ocasiona somente consequências físicas, mas também repercussões emocionais, psicológicas e sociais. Ademais, nota-se a escassez de publicações e estudos científicos voltados a essa enfermidade. Destarte, frente à necessidade de contribuir na divulgação de conhecimento sobre a osteogênese imperfeita entre a comunidade científica, o presente artigo intenta descrever a história clínica e sintomatologia de um paciente com osteogênese imperfeita, bem como salientar as condutas e orientações necessárias para um bom prognóstico.

Metodologia

O presente trabalho trata-se de um estudo descritivo, de abordagem qualitativa, do tipo relato de experiência, desenvolvido em um hospital na cidade de Caratinga, Minas Gerais, Brasil. As atividades descritas foram desenvolvidas no mês de março de 2022, durante a aula prática da disciplina Semiologia II, do curso de Bacharelado em Medicina de uma Instituição de Ensino Superior. O relato retrata o atendimento médico prestado a um paciente com diagnóstico de osteogênese imperfeita que, para a logística do cuidado, atendeu-se às etapas: coleta de dados durante a anamnese, exame físico e consulta ao prontuário. Quanto aos procedimentos éticos, o estudo se limitou a discorrer a experiência acadêmica na consulta de médica ao paciente com osteogênese imperfeita, portanto, não envolveu diretamente o paciente, não havendo necessidade de apreciação pelo Comitê de Ética em Pesquisa.

Relato da Experiência

Durante o dia 29 de março de 2022, na clínica cirúrgica de um hospital em Caratinga-MG, ocorreu uma consulta médica e avaliação semiológica de um paciente, conduzida por alunos do quinto período do curso de Medicina de uma Instituição de Ensino Superior. N.G.R., 65 anos, casado, lavrador, baixa renda, 1,30m de altura e portador de Osteogênese Imperfeita, encontrava-se internado desde o dia 04 de março de 2022 em decorrência de uma queda que culminou em fratura de membro inferior direito na porção da diáfise do fêmur, sendo essa, totalmente desviada.

No decorrer da consulta, realizou-se em períodos distintos: anamnese, exame físico, análise de sinais vitais e exames de imagens. No que tange à história da doença atual, etapa da anamnese, o paciente inferiu que durante a infância obteve o diagnóstico de dentinogênese imperfeita e, além disso, na adolescência, aos 16 anos, deu-se a sua primeira fratura relacionada à Osteogênese Imperfeita, localizada no membro superior.

Posteriormente, N.G.R. queixou-se de fraturas sucessivas nos últimos 5 anos e que, em virtude disso, encontrou-se necessitado de apoio médico frequente. Em especial, destacou outras 4 fraturas anteriores, sendo duas localizadas, também no fêmur, uma no joelho e outra no braço.

Outrossim, é de suma importância ressaltar que na análise do histórico familiar do paciente, identificou-se a hereditariedade da doença, visto que parentes, como sobrinhos, sobrinhas, quatro irmãos, pai e a filha, também são portadores de Osteogênese Imperfeita. Dado esses fatos, frisou-se que a filha apresentou a doença de modo mais precoce, uma vez que obteve três fraturas intrauterinas.

Em respeito ao exame físico, na inspeção, notou-se baixa estatura, hipercifose, mão em garra, membros inferiores e superiores curtos e fêmur em “cajado”. Além do mais, nos olhos, observou-se esclera azul e no abdômen uma mancha hipercrômica amarronzada no trajeto do dermatomo dos membros superiores. Na ausculta cardíaca e respiratória, N.G.R. apresentava bulhas cardíacas rítmicas com hipofonese de B1 e crepitações pulmonares e, no trato gastrointestinal, os ruídos hidroaéreos estavam preservados.

Por fim, a análise do raio-x confirmava a presença de fratura em membro inferior direito na porção da diáfise do fêmur, além de serem notórias as cicatrizações imperfeitas derivadas das fraturas já ocorridas.

Discussão

Sintomatologia

Como já foi dito, a OI é um distúrbio genético hereditário que afeta a formação do colágeno tipo 1. Este tipo de colágeno é o mais abundante, podendo ser encontrado nos ossos, ligamentos, pele e tendões, a fim de gerar maior resistência para os tecidos. Dessa maneira, diante das modificações estruturais causadas pela OI, o colágeno do tipo 1 não é capaz de interagir com a hidroxiapatita, que é um dos elementos fundamentais na



formação estrutural dos ossos e a combinação desses elementos é essencial para a resistência óssea^{5,6}. Portanto, as alterações genéticas da OI causam uma variabilidade de manifestações clínicas que necessitam de maior atenção do profissional de saúde para o efetivo diagnóstico e tratamento.

As características marcantes da OI são: deformidade óssea e física, fraturas de repetição, osteopenia e osteoporose, fragilidade, baixa estatura, esclera azulada, surdez, dentinogênese imperfeita (DI), pele elástica, dor crônica, hipermobilidade articular e ossos wormianos nas suturas do crânio em alguns casos específicos⁶.

Durante a avaliação semiológica do paciente, são notórias algumas características típicas da OI, como a sua baixa estatura de 1 metro e 30 centímetros, o que é um valor bem abaixo de média brasileira. Além disso, foram identificadas relevantes deformações ósseas, como a hiper cifose, fêmur em "cajado" e membros inferiores e superiores curtos, o que está intrinsecamente relacionado a malformação congênita óssea.

Outra manifestação marcante no paciente é a sua história de fraturas de repetição, sendo que o motivo da internação foi uma queda que culminou em fratura de membro inferior direito na porção de diáfise do fêmur. Ademais, o paciente relatou que a primeira fratura que ele se lembra foi aos 16 anos de idade, em que fraturou um dos membros superiores. Além disso, também nos últimos 5 anos destacou outras 4 fraturas, que o tornou dependente de apoio médico e acometeu uma das articulações do joelho. Tal situação relaciona-se à fragilidade óssea na OI, fazendo jus ao nome popular "Ossos de Vidro", que reflete uma formação óssea sem resistência e quebradiça, semelhante às características do vidro.

Outro sintoma relatado pelo paciente durante a sua infância, foi a dentinogênese imperfeita, cuja condição pode ou não estar relacionada à OI. A DI do tipo 1, a mais comum nesses casos, é uma alteração genética que acomete a formação da dentina e está ligada à OI. Nessa condição, os dentes ficam opalescentes, com tons variando entre amarelado e castanho, em que a dentina fica exposta e com aspecto amolecido⁷.

Destarte, observou-se que o paciente apresentava esclerótida azulada, causada pelo afinamento do colágeno tipo 1 da camada mais superficial do globo ocular. Ademais, na inspeção do abdômen, foi verificada uma mancha hiper crômica amarronzada no trajeto do dermatomo dos membros superiores que, após uma maior investigação médica, chegou-se ao diagnóstico de herpes zoster já em fase de cicatrização. Já em relação à surdez, durante a investigação médica não houve acometimento auditivo do paciente N.G.R.

Finalmente, é importante salientar o histórico familiar do paciente em relação à hereditariedade da osteogênese imperfeita que, de acordo com a literatura⁸, na maior parte dos casos, é caracterizada por mutações nos genes COL1A1 e COL1A2. Diante disso, foi relatado pelo paciente que sua filha apresentou a doença de forma precoce e teve 3 fraturas intrauterinas. Tal situação é

comum na OI, principalmente em casos mais graves da doença como a OI do tipo 2, caracterizada pela grande fragilidade dos ossos. É importante salientar que N.G.R é portador da OI tipo 3, caracterizada pela baixa estatura e pelas variadas fraturas com presença de deformidades. Além disso, outros parentes de N.G.R, como seu pai e mais 4 irmãos apresentavam a doença.

Diagnóstico e tratamento

O diagnóstico precoce é imprescindível nesses casos e pode ser clínico, identificando os sinais e sintomas comuns apresentados e relacioná-los com cada tipo de OI, laboratorial, por meio da densidade óssea e exames de imagem e também através do histórico familiar. Em tal relato, o indivíduo apresentado teve o diagnóstico inicial na infância, por meio da clínica, ao apresentar dentinogênese imperfeita e sua primeira fratura aos 16 anos⁹.

O tratamento da OI vai muito além de se evitar fraturas, possui também o objetivo de promover o crescimento, mobilidade, independência funcional e redução da dor, ou seja, garantir uma melhoria na qualidade de vida. Além disso, tal deve ocorrer de forma multidisciplinar, pois a patologia possui várias repercussões clínicas, sendo necessário acompanhamento com fisioterapeuta, dentista, nutricionista e intervenções cirúrgicas quando necessárias¹⁰. Dessa forma, quanto antes a doença for diagnosticada e se iniciar o tratamento, melhor serão os resultados. Contudo, essa não foi a realidade do paciente, uma vez que teve sua primeira fratura aos 16 anos e muitas outras ao longo da vida.

Assim, o tratamento descrito na literatura possui falhas na prática, principalmente, ao se analisar a dificuldade de diagnóstico da OI, seja por ser uma doença rara, por falta de conhecimento dos profissionais em atuação, a falta de adesão ao tratamento pelo paciente, que precisa trabalhar e não vai aos acompanhamentos corretamente, resultando em múltiplas fraturas ao longo da vida e piora no quadro clínico.

Há diversas terapias farmacológicas disponíveis, como terapia hormonal de crescimento, tratamentos antirreabsortivos e tratamentos com anticorpos monoclonais que objetivam reduzir os sintomas e tratar a doença a nível celular e genético¹¹. Entretanto, a maioria dessas drogas estão ainda em fases de teste em animais ou possuem o uso pediátrico, não atendendo a pessoas idosas, como é o caso. Outro ponto é que são terapias caras e inviáveis a nível do Sistema Único de Saúde (SUS), por ser uma doença rara, o SUS prefere investir em medicamentos mais baratos e que atendam um número maior de usuários, o que distancia ainda mais pacientes, como o relatado, dessas alternativas.

Orientação em saúde

Por ser uma doença, a qual sua evolução incapacita o portador, a orientação em saúde é uma forma de amenizar os sintomas. Além disso, a orientação tem como objetivo evitar que o paciente fique prostrado, depressivo e ansioso com sua condição física. Uma comprovação disso é que, em meados dos anos 2000, acreditava-se que a pessoa com OI



deveria fazer o mínimo esforço possível para manter a integridade óssea e evitar lesões, atualmente, sabe-se da importância física e psíquica para esses indivíduos de se movimentar, de trabalhar e possuir seu lazer⁶. Por isso, é importante orientar de forma correta o paciente sobre a necessidade de realizar um acompanhamento multidisciplinar (psicólogo, nutricionista, dentista e fisioterapeuta) para melhoria da qualidade de vida.

Também é necessário que o indivíduo entenda sua patologia de forma que não exagere nas atividades do dia a dia, como carregar muito peso, pular de locais altos e realizar atividades perigosas, uma vez que este possui uma fragilidade óssea e exageros podem acarretar em fraturas graves, com tratamentos difíceis e extensos, ou seja, o paciente precisa sim se movimentar, mas não de forma equivocada e exagerada^{6,12}. No caso relatado, o paciente é lavrador, um serviço pesado e não adequado para sua condição, entretanto, é a sua única forma de sustento, seria uma alternativa informar sobre a opção de aposentadoria ou até mesmo alertar para que esse trabalho seja realizado de forma menos danosa possível.

Por fim, quando o diagnóstico de OI é confirmado, o rastreio genético é orientado, a fim de diagnosticar parentes próximos que possam ser portadores do gene causador da doença e, conseqüentemente, possam no futuro ter filhos com OI, além identificar caso a prole do paciente possua a patologia¹³. Nesse caso retratado, o rastreio foi de extrema importância identificando diversos portadores na família e uma filha do paciente com OI, a qual

poderá iniciar o tratamento precoce, já que teve um diagnóstico precoce.

Considerações Finais

Diante do exposto pelo relato de experiência somado à literatura disponível, existe uma necessidade de cuidado integral aos pacientes com Osteogênese Imperfeita, diante das várias manifestações clínicas que refletem nos estados físico e psicológico. Portanto, faz-se necessário um acompanhamento multidisciplinar com médicos, dentistas, nutricionistas, fisioterapeutas e psicólogos, que visa amenizar as conseqüências causadas pela sintomatologia diversa e oferecer melhores expectativas quanto à mobilidade e à autonomia.

Como já dito, a orientação em saúde, tanto no que diz respeito aos profissionais quanto ao próprio paciente, é de suma importância para melhoria da qualidade de vida, visto que, a escassez de conhecimento e a ausência de acompanhamento profissional acarretam em conseqüências no que tange à melhora dos sintomas, independência funcional, realização de atividades cotidianas e redução da dor.

Em síntese, pacientes com OI assistidos corretamente e com as devidas informações têm maiores chances de apresentarem prognósticos positivos, menores chances de fraturas repetidas por atividades inapropriadas, melhores hábitos de vida, maior adesão aos tratamentos, trabalho digno e lazer, constituindo uma ação integral para compor a saúde dos indivíduos.

Referências

1. Brizola E, et al. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. *Rev Paul Ped.* 2017;35(2):171-177. <https://doi.org/10.1590/1984-0462;2017;35;2;00001>
2. Brasileiro Filho G. *Bogliolo Patologia*. 9. ed. Rio de Janeiro: Grupo GEN; 2016.
3. Associação Portuguesa de Osteogênese Imperfeita (APOI). Incidência [Internet]. Lisboa: APOI; 2020 [acesso em 20 abr 2022]. Disponível em: <https://apoi.pt/o-que-e-a-oi-2/incidencia/>
4. Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita (ABOI). Nossa História [Internet]. São Paulo: ABOI; 2011 [acesso em 20 abr 2022]. Disponível em: <http://www.aboi.org.br/historiadaaboi>
5. Prestes RC, et al. Caracterização da fibra de colágeno, gelatina e colágeno hidrolisado. *Rev Bras Prod Agroind.* 2013;15(4):375-82. <http://dx.doi.org/10.15871/1517-8595/rbpa.v15n4p375-382>
6. Paiva DF, Oliveira ML, Almohalha L. Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado. *Cad. Bras. Ter. Ocup.* 2018;26(02):399-407. <https://doi.org/10.4322/2526-8910.ctoAO1135>
7. Testa CO, Ribeiro GM. Associação dos aspectos da osteogênese imperfeita e dentinogênese imperfeita para obtenção de um tratamento preventivo: revisão de literatura. *Repositório Institucional do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos* [Internet]. 2021 [acesso em 20 abr 2022];471(1). Disponível em: https://dspace.uniceplac.edu.br/bitstream/123456789/471/1/Camila%20de%20Oliveira%20Testa_0004967.pdf
8. Velosa APP, Teodoro WR, Yoshinari NH. Colágeno na cartilagem osteoartrótica. *Rev Bras Reumatol* [Internet]. 2003 [acesso em 20 abr 2022].43(3):160-166. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbr/a/KnHLKnxph95CRXKq3HGGwZy/abstract/?lang=pt#>
9. Basel D, Steiner R. Osteogenesis imperfecta: Descobertas recentes lançam uma nova luz sobre esta condição antes bem compreendida. *Genet Med.* 2009;11:375-385. DOI: 10.1097/GIM.0b013e3181a1ff7b
10. Rossi V, Lee B, Marom R. Osteogênese imperfeita: avanços em genética e tratamento. *Curr Opin Pediatr.* 2019;31(6):708-715. DOI: 10.1097/MOP.0000000000000813
11. Bourgeois AB, Aubry-Rozier B, Bonafé L, Laurent-Applegate L, Pioletti DP, Zambelli PY. Osteogenesis imperfecta: from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives. *Swiss Med Wkly.* 2016;146:10. DOI: 10.4414/smw.2016.14322
12. Voltarelli A, Sakman R, Leonardi MJ, Ferreira LC, Silva RGM. Cuidados paliativos: a atenção aos pacientes oncológicos. *Glob Acad Nurs.* 2021;2(1):e83. <https://dx.doi.org/10.5935/2675-5602.20200083>
13. Van Dijk FS, Silence DO. Osteogênese imperfeita: diagnóstico clínico, nomenclatura e avaliação da gravidade. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(6):1470-81. DOI: 10.1002/ajmg.a.36545

