

## OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM PACIENTE RENAL CRÔNICO: UMA REVISÃO DE LITERATURA BASEADA EM UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

DELLAI, Débora Alessandra;  
SILVA, Diovanna Sala da;  
BERTOCHI, Gabriela;  
HAMMES, Naiara Luísa;  
LOLATO, Vanessa;  
SCHNEIDER, Carmelita Maria.

### Resumo

**Introdução:** Na 8ª fase do curso de Enfermagem, passamos por vários campos de estágio, dentre eles, a Clínica Renal. Durante a passagem neste local, identificamos um paciente que possui Osteogênese Imperfeita, patologia que contribuiu para o desenvolvimento de Insuficiência Renal Crônica (IRC). O cliente V. D relata que após a sua primeira fratura a qual ocorreu no fêmur com 25 anos, e após a situação ser recorrente sem causas aparentes, percorreu por vários especialistas e passou anos investigando para receber o diagnóstico de Osteogênese Imperfeita, devido ao fato de ser uma doença incomum na vida adulta. Sobre seu histórico progressivo, refere que a sua última internação foi em abril de 2020, já realizou 8 cirurgias ortopédicas, e além disso, possui 33 fraturas no corpo. O cliente tem 45 anos e realiza tratamento hemodialítico há 03 anos. Refere ter trabalhado na agricultura, mas devido a evolução da doença, teve que deixar o trabalho e se aposentar. Conta que possui apoio familiar sempre que necessário, mas que consegue realizar sozinho seus afazeres diários, mesmo com suas limitações. Nesse contexto, surgiu a curiosidade de realizar uma

pesquisa sobre a doença. Objetivo: Abordar sobre os principais aspectos da Osteogênese Imperfeita, a sua repercussão a nível sistêmico, assim como o impacto na qualidade de vida do paciente e possíveis complicações a longo prazo. Metodologia: Foi realizada uma entrevista com o cliente V. D., este foi questionado sobre a possibilidade em contribuir para a presente pesquisa, concordando em compartilhar suas experiências de vida e percepções frente ao diagnóstico da doença. A partir da entrevista, foi realizada uma pesquisa descritiva com revisão integrativa da literatura. Os dados foram adquiridos por meio da seleção de artigos científicos da literatura nacional, indexados nas bases de dados da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e no periódico Scielo no período de 2001 a 2020. Resultados e discussão: A Osteogênese Imperfeita (OI), corresponde a um grupo de doenças hereditárias e genéticas de origem autossômica dominante, na maioria dos casos. Também conhecida como doença de Lobstein, costuma ocorrer a partir de mutações nos genes que codificam as cadeias alfa do colágeno tipo 1. Afeta os tecidos conjuntivos, principalmente o tecido ósseo, levando à uma falha da produção de colágeno resultando em baixa massa óssea, ossos frágeis e sujeitos a fraturas constantes (RAUCH; GLORIEUX, 2004; BRIZOLA et al., 2017). A gravidade é bastante variável, a presença de proteína estrutural anormal irá definir a fragilidade óssea. Esta patologia resulta em fraturas aos mínimos esforços e traumas. Pode variar de formas letais da doença, fraturas intrauterinas e fraturas que irão ocorrer apenas na adolescência ou vida adulta (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013). A doença pode acometer pessoas em qualquer fase da vida, porém, a literatura traz que o diagnóstico geralmente é realizado ainda na infância (BRIZOLA et al., 2017). Possui 4 níveis clínicos distintos: a OI tipo I está diretamente relacionada ao comprometimento do colágeno tipo 1, o que leva às escleras azuladas, perda óssea relativa, fraturas recorrentes e surdez. É subclassificada em I-A na presença de dentinogênese imperfeita, e I-B em caso de ausência. A tipo II é considerada a mais severa por levar a deformidades ósseas logo no período intra uterino, na maioria dos casos, ocasionando em óbito fetal logo nos primeiros dias de nascimento. A forma da doença tipo III está associada as deformidades ósseas progressivas, fraturas constantes e principalmente pela baixa estatura. Tipo IV difere-se da tipo I, por evoluir com escleras de coloração normal, porém as demais características ósseas, como

deformidade e surdez são igualmente típicas (DONANGELO; COELHO; FARIAS, 2001). Em relação ao diagnóstico da doença, ainda não existe um exame específico, deve-se então avaliar a história clínica, realizar o exame físico e investigações por meio de exames de imagem e laboratoriais (SANTILI et al., 2005). A respeito do tratamento, é caracterizado por ser essencialmente conservador, através do acompanhamento ortopédico, fisioterápico e de suplementação medicamentosa (como o carbonato de cálcio + colecalciferol, pamidronato e alendronato), com a finalidade de prevenir futuras fraturas e deformidades, redução da dor, manutenção da capacidade funcional residual e melhora na qualidade de vida (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013). O programa de saúde pública no Brasil, oferece aos portadores de OI de forma gratuita e acesso universal, tratamentos à base de medicamentos do grupo bisfosfonatos. Esses fármacos atuam inibindo a reabsorção óssea, resultando no aumento da densidade mineral, reduzindo a dor e o número de fraturas. A adesão ao tratamento, pode melhorar o prognóstico e qualidade de vida desses pacientes (MARTINS et al., 2014). As repercussões que o tipo de tratamento pode acarretar, assim como constantes cirurgias, internações e imobilizações, podem contribuir de forma negativa para a qualidade de vida do portador de OI, uma vez que essas condições podem influenciar nas atividades cotidianas, interferindo no convívio familiar e social (MARTINS et al., 2014). Conclusão: Através do presente estudo, evidencia-se a importância do acompanhamento interdisciplinar desses pacientes e da educação continuada, principalmente direcionado a equipe de enfermagem, assim como os profissionais responsáveis pelo transporte desses indivíduos, que prestam cuidados diretos e essencialmente assistenciais, a fim de disseminar conhecimento sobre a patologia. Assim como estabelecer estratégias de prevenção de agravos, estímulo e amparo à adesão ao tratamento. Ademais, verifica-se a carência de estudos referentes à qualidade de vida desses pacientes, especialmente relacionados a quando a doença atinge a fase adulta, por ocorrer predominantemente na infância.

#### REFERÊNCIAS

BRIZOLA, Evelise et al. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. Revista Paulista de Pediatria, v. 35, n. 2, p. 171-177, 2017.

DONANGELO, Ines; COELHO, Sabrina M.; FARIAS, Maria Lucia F. de. Osteogenesis imperfecta no adulto e resposta ao alendronato. *Arq Bras Endocrinol Metab*, São Paulo, v. 45, n. 3, p. 309-313, Jun 2001. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-27302001000300014&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302001000300014&lng=en&nrm=iso)>. Acesso em 25 set. 2020.

RAUCH, Frank; GLORIEUX, Francis H. Osteogenesis imperfecta. *The Lancet.*, v. 363, n. 9418, p. 1377-1385, apri. 2004. Available in: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(04\)16051-0/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(04)16051-0/fulltext). Access in: 25 sept. 2020.

SANTILI, Cláudio et al. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. *Rev. Assoc. Med. Bras.*, São Paulo, v. 51, n. 4, p. 214-220, ago. 2005. Disponível em <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0104-42302005000400018&lng=pt&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302005000400018&lng=pt&nrm=iso)>. acessos em 25 set. 2020. <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-42302005000400018>.

SAÚDE, Ministério da. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: osteogênese imperfeita. Ministério da Saúde, p. 1-14, 22 nov. 2013. Disponível em: <http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/abril/03/pcdt-osteogenese-imperfeita-livro-2013.pdf> Acesso em: 25 set. 2020.

MARTINS, Antilia Januária. Adolescentes com osteogênese imperfeita: qualidade de vida. *Adolescência e Saúde*, Rio de Janeiro, v. 11, n. 1, p. 7-17, mar. 2014. Disponível em: [http://www.adolescenciaesaude.com/detalhe\\_artigo.asp?id=430](http://www.adolescenciaesaude.com/detalhe_artigo.asp?id=430) Acesso em: 25 set. 2020.

E-mails: dellai.debora@gmail.com; diovannasala@gmail.com;