

- XXVII Seminário de Iniciação Científica
- XIV Seminário Integrado de Ensino, Pesquisa e Extensão - SIEPE



O IMPACTO DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NA QUALIDADE DE VIDA DOS PACIENTES ADOLESCENTES

Pesquisador(es): ALESSI, Roberta; NEZELLO, Yeda. C. C.; BUSANELLO, Carolina; SELARIN, Guilherme F.; FRIZZO, Giovana M.; ZOLDAN, Rosangela; JANUÁRIO, Adriana G. F.

Instituição de Ensino Superior/Curso: Universidade do Oeste de Santa Catarina (Unoesc),
Curso de Medicina

Área: Área das Ciências da Vida e Saúde

Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença caracterizada pela fragilidade óssea, consistindo em um grupo de desordens hereditárias que ocorrem, em sua grande maioria, por uma deficiência na produção de colágeno do tipo I, que pode afetar todos os tecidos ricos em colágeno. As manifestações mais comuns da doença são fragilidade óssea, deficiência no crescimento, deformidade dos membros, escoliose e hipermobilidade articular. **Objetivo:** O objetivo desse estudo foi analisar os impactos da OI na qualidade de vida dos pacientes portadores, com enfoque nos tratamentos durante a juventude. **Método:** Para isso, foram executadas pesquisas na plataforma digital Google Acadêmico através das palavras “doenças”, “genéticas” e “sistema ósseo” e selecionado três artigos nacionais, publicados entre 2009 e 2014, que ressalvam esse tema. **Resultados:** A causa da OI está relacionada a mutações nos genes COL1A1, no cromossomo 17, ou COL1A2, no cromossomo 76. A variabilidade clínica da doença é grande, sendo classificada em quatro grandes grupos de acordo com a gravidade, as características clínicas e o padrão de transmissão hereditária. O tipo I é autossômico dominante, sendo a forma mais comum e branda da doença. O tipo II, transmitido de forma autossômica recessiva, apresenta fragilidade óssea extrema, podendo levar à morte intrauterina, ao passo que no tipo III observa-se severa fragilidade óssea, porém compatível com a sobrevivência do indivíduo, mostrando um padrão de herança heterogêneo. O tipo IV, transmitido de forma autossômica dominante, é heterogêneo, incluindo desde formas mais brandas até moderadas da doença. O diagnóstico baseia-se na

- XXVII Seminário de Iniciação Científica
- XIV Seminário Integrado de Ensino, Pesquisa e Extensão - SIEPE



repetição de fraturas e traumas mínimos, histórico familiar, exame clínico e achados radiológicos, mas, em alguns casos, pode ser concluído ainda no estágio fetal. Já o tratamento associa fisioterapia ortopédica à medicamentos do grupo dos bisfosfonatos, (distribuídos de forma gratuita pela rede pública de saúde brasileira), mas pode trazer consequências negativas na qualidade de vida dos pacientes, sobretudo dos adolescentes, devido a reincidência de fraturas, as hospitalizações frequentes e as interferências no convívio familiar e social, que acabam afastando o jovem de suas atividades cotidianas. **Conclusão:** O estudo realizado na pesquisa "Adolescentes com osteogênese imperfeita - qualidade de vida" constatou que 90% dos pacientes acometidos pela OI que fazem acompanhamento psicoterapêutico e têm relações sociais bem desenvolvidas apresentaram melhor desempenho em seus tratamentos. Destacam-se como principais dificuldades nesse processo o convívio escolar, o estigma associado as deformidades físicas e as dificuldades de acessibilidade. Além disso, muitos pacientes relataram as consequências negativas da superproteção atribuída por seus familiares, indicando o núcleo familiar como principal mecanismo de exclusão, em decorrência da diferenciação, que gera a sensação de incapacidade. Diante disso, os três estudos concluíram que a psicoterapia familiar em conjunto com o tratamento formal da doença tende a melhorar os resultados do processo e a qualidade de vida do portador.

Palavras-chave: Osteogênese imperfeita. Doenças genéticas. Qualidade de vida

E-mails: roberta_alessi@unoesc.edu.br