



Circuito Regional

*Ciência, Tecnologia e Inovação para
o Desenvolvimento Sustentável*

MALEFÍCIOS DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NO DESENVOLVIMENTO EMBRIONÁRIO: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

MINTZFELS, Maria Eduarda Branco¹; GOLIN, Maria Thereza Morosin¹; PELEGRINI, Eduarda¹;
COSTA, Gabriela Escher da¹; LEÃO, Maria Eduarda Bruger¹; DEBIASI, Marcelina
Mezzomo²

1. Discentes do Curso de Medicina, Universidade do Oeste de Santa Catarina (Unoesc),
Santa Catarina, Brasil; 2. Docente do Curso de Medicina, Universidade do Oeste de
Santa Catarina (Unoesc), Santa Catarina, Brasil

Área: Ciências da Vida e Saúde

Introdução: A Osteogênese Imperfeita (OI), também denominada Síndrome dos ossos de cristal, refere-se a uma condição genética predominantemente autossômica dominante, a qual determina uma mutação cromossômica estrutural. Essa, por sua vez, ocasiona alterações qualitativas ou quantitativas na produção de uma proteína estrutural indispensável na composição da matriz óssea: o colágeno tipo 1. A síntese anormal dessa substância é responsável pela ampla gama de expressões fenotípicas da doença, sobretudo relacionadas à fragilidade do sistema esquelético. **Objetivo:** Analisar as características da patologia supracitada, com foco nos malefícios acarretados ao desenvolvimento fetal. **Método:** Foi realizada uma revisão bibliográfica embasada nas informações de quatro artigos - datados dos anos de 2005 à 2017 - disponíveis nas plataformas Google Acadêmico e Scielo sob os descritores "osteogênese imperfeita", "colágeno do tipo 1" e "desenvolvimento fetal". **Resultados:** As mutações cromossômicas resultam de alterações ao acaso no genoma humano, que podem ou não ser prejudiciais ao indivíduo. Nesse sentido, a OI é condicionada pela ocorrência de tais alterações nos cromossomos de número 7 e 17 do cariótipo, que contêm, respectivamente, os genes COL1A2 e COL1A1 - responsáveis pela codificação das cadeias alfa do colágeno tipo 1. É nesses dois genes, durante o processo de tradução do RNA mensageiro gerado no núcleo celular, em que ocorre frequentemente a substituição da glicina por outro aminoácido de maior dimensão, provocando a modificação da composição original da proteína em questão. Uma vez modificado, o colágeno é impedido de exercer estrutural e funcionalmente as suas principais funções nos tecidos conjuntivos fibrosos densos, acarretando em severas manifestações clínicas características de tal enfermidade. Dentre elas, destacam-se as deformidades e a redução da densidade mineral óssea e as múltiplas fraturas por mínimo impacto, além de outras ocorrências como escleras azuladas, formação dentária imperfeita e frouxidão ligamentar - demonstrando que o colágeno do tipo I não participa exclusivamente da formação dos ossos. Conforme o nível de expressividade dos sintomas, a doença pode ser classificada em cinco tipos; o tipo 2, maior recorrência no período neonatal, terá



Circuito Regional

*Ciência, Tecnologia e Inovação para
o Desenvolvimento Sustentável*

ênfase na presente revisão bibliográfica. Diagnosticada ainda no primeiro trimestre da gravidez por meio da ecografia endovaginal, a OI-2 é considerada a expressão que ocasiona maior incidência de letalidade na fase intrauterina. Tal condição, por sua vez, decorre de fraturas frequentes nas regiões cranial e vertebral, bem como nos ossos longos dos membros, as quais promovem um vasto espectro de patologias incompatíveis com a vida. Essas estão relacionadas principalmente às malformações e hemorragias no sistema nervoso central e também às dificuldades respiratórias por lesões causadas pelas costelas, que configuram o feto, na quase totalidade dos casos, como natimorto. Entretanto, com exceção da OI-1, as demais classificações da doença - apesar de igualmente serem de caráter congênito - permitem o desenvolvimento do indivíduo para além do período pós-natal. **Conclusão:** Assim, evidencia-se a Osteogênese Imperfeita como uma doença genética e embrionária que afeta a formação estrutural do colágeno tipo 1, podendo ser letal já no período fetal.

Palavras-chave: Colágeno tipo 1; Desenvolvimento fetal; Osteogênese imperfeita..

Contato: Maria Eduarda M. Branco, Mmintzfels@gmail.com. Maria Thereza M. Golin, tetegolin@hotmail.com.

Agradecimentos: As autoras Maria Eduarda Mintzfels Branco e Maria Thereza Golin, agradecem ao Programa de Bolsas Universitárias do Estado de Santa Catarina (UNIEDU) pela concessão das bolsas de estudo, as quais possibilitaram o acesso ao ensino superior no processo de formação na área das ciências da saúde, curso de medicina da UNOESC..