

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: ESTUDO DE CASO COM ANÁLISE MOLECULAR

PASQUALI, Anna Karolina (Biomedicina/UNIBRASIL)

RASKIN, Salmo (GENETIKA)

CHRISTOFF, Adriana de Oliveira (Escola da Saúde/UNIBRASIL)

MIKAMI, Liya (Escola da Saúde/UNIBRASIL)

PEREIRA-FERRARI, Lilian (Escola da Saúde/UNIBRASIL)

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética caracterizada por defeitos na formação dos ossos, causada por um grupo de distúrbios hereditários do colágeno tipo I. Existem treze subtipos de Osteogênese Imperfeita que variam conforme a gravidade. O colágeno tipo I é a principal proteína estrutural do osso e de outros tecidos. É uma proteína trimérica com estrutura de tripla hélice, formada por uma proteína precursora, o pró-colágeno do tipo I, sendo que duas de suas subunidades são codificadas por um gene no cromossomo 17, *COL1A1*, enquanto a terceira subunidade é codificada por um gene no cromossomo 7, *COL1A2*. Mutações em qualquer um destes genes são responsáveis por defeitos na biossíntese do colágeno tipo I, e são consideradas o principal fator fisiopatológico da OI. A detecção precoce e a caracterização do tipo molecular são essenciais para a melhoria da qualidade de vida desses pacientes. Desta forma, o objetivo deste estudo foi avaliar retrospectivamente prontuários de pacientes com diagnóstico molecularmente confirmado e comparar com a literatura. Fizeram parte deste estudo 6 (seis) pacientes com OI, sendo que destes, 4 (quatro) pacientes apresentaram mutações ainda não descritas anteriormente na literatura, como a mutação Gly181Asp no gene *COL1A2*; mutação c.910 G>A GGC>AGC, no gene *COL1A2*; mutação c.1103G>C, GGT>GCT, no gene *COL1A1*; mutação c.1243C>T (p.Arg415Ter) no gene *COL1A1*, e também a sequência variante c.1875+3G>T IVS27+3G>T. O tipo de OI mais apresentado no estudo foi o tipo III, no qual, os pacientes apresentam grande fragilidade óssea, seguido pelo tipo IVA caracterizado pela presença de deformidade óssea leve a moderada. Em relação ao tratamento, os achados nos prontuários corroboram com dados da literatura, pois o pamidronato (pertencente ao grupo dos bisfosfonados) foi o medicamento mais utilizado pelos pacientes e parece ser o mais indicado para o tratamento da doença.

Palavras-chaves: Osteogênese imperfeita; Doenças do colágeno; Colágeno tipo I; Fragilidade óssea.