



associação portuguesa de
osteogénese imperfeita

Caso clínico

OI na infância

2

2º congresso
osteogénese
imperfeita

31out-01nov

projetar o futuro

- **Identificação:** JCG

- **DN:** 20/4/2011

- **AF:** Pai 36 anos, licenciado, saudável

mãe 40 anos, licenciada, saudável

irmã 7 anos, saudável

Sem história familiar relevante



- **AP:** 2ª gesta, vigiada e sem intercorrências.

Ecografias sem alterações

Serologias virais neg

Amniocentese 46 XY

Parto cesariana às 39 s. IA 8 e 9

PN 3,560 kg. PC 35,8 cm C 49,6 cm

Alta clinicamente bem aos 3 dias de vida.



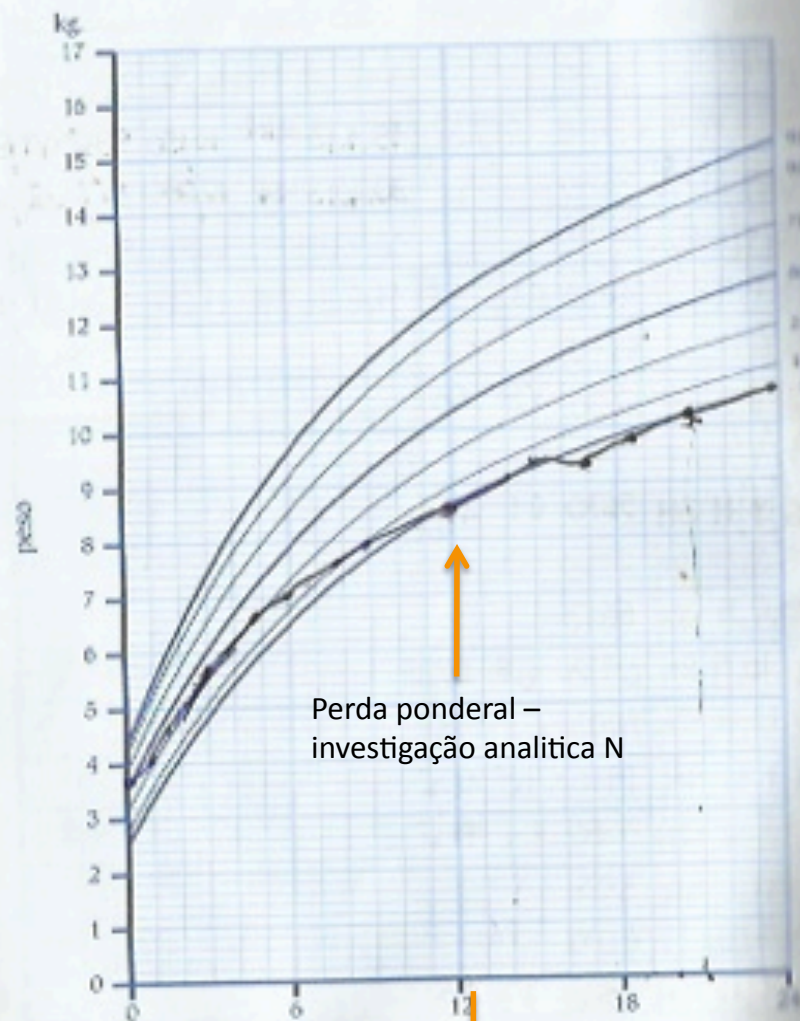
Outras informações:



- PNV actualizado + Prevenar + Rotatec
- Sem frequência de Infantário
- Cuidadores quando os pais estão nos empregos: avós maternos, reformados, idades superiores a 70 anos (vivem próximos), empregada domestica
- Desenvolvimento psico-motor sempre apropriado

Curvas de Percentil

peso 0-24 meses

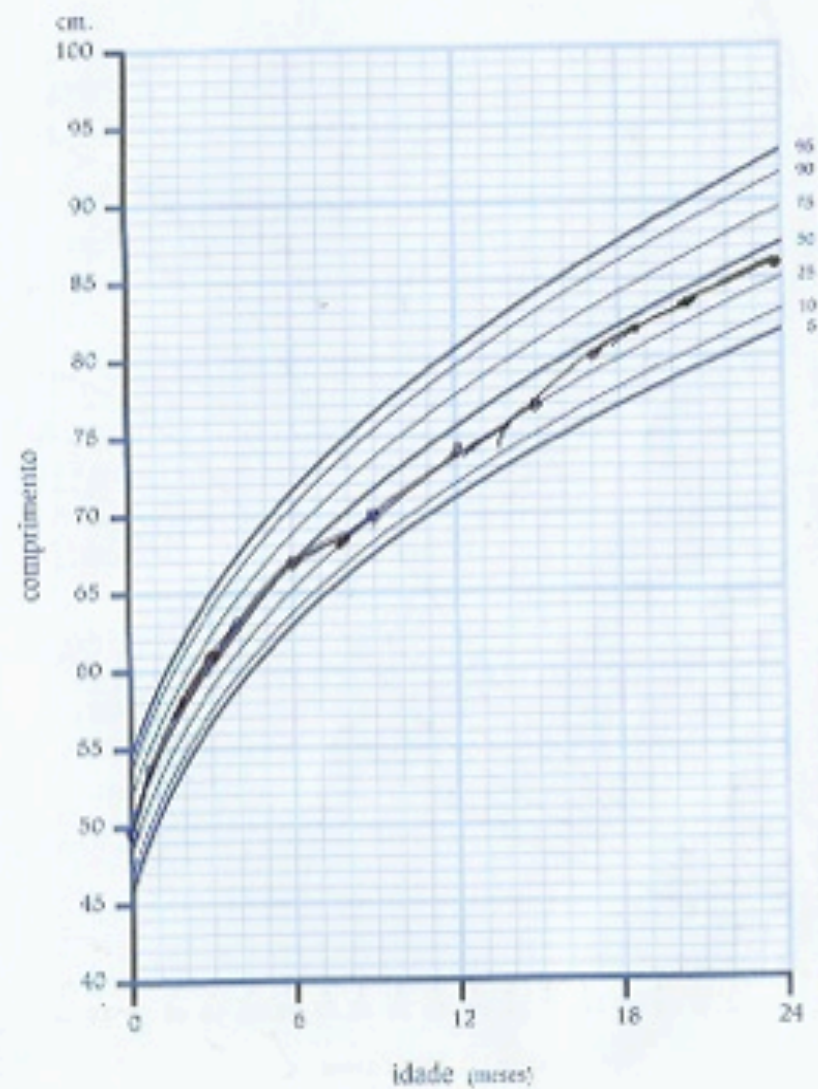


Perda ponderal –
investigação analítica N

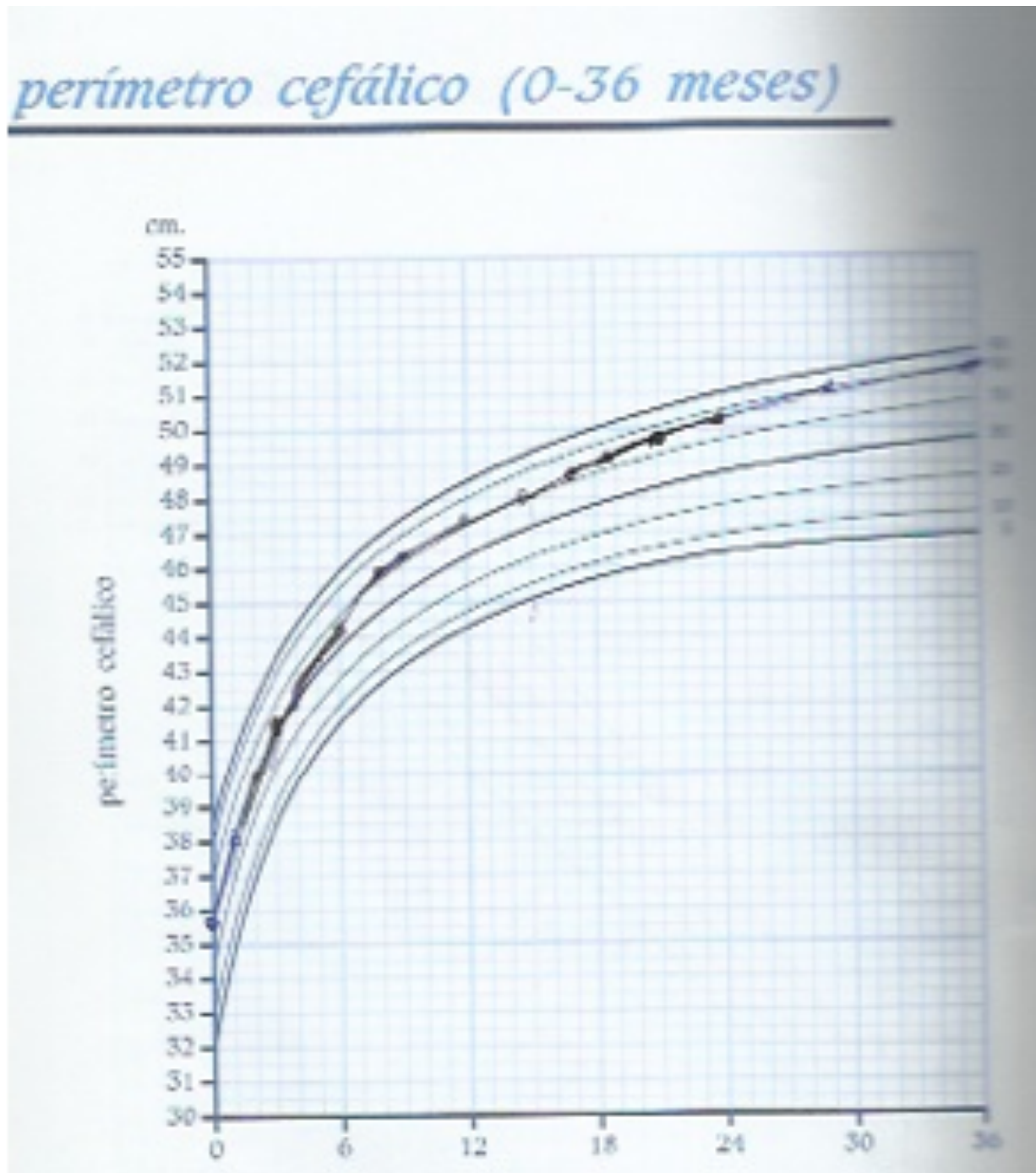
idade (meses)

Início da marcha

comprimento 0-24 meses



Curvas de Percentil



- Múltiplos episódios de claudicação e recusa da marcha com horas a dias de duração, desde o início da marcha até 1ª fractura (DOR???).



RX membros inferiores e Ecografia articular Normais

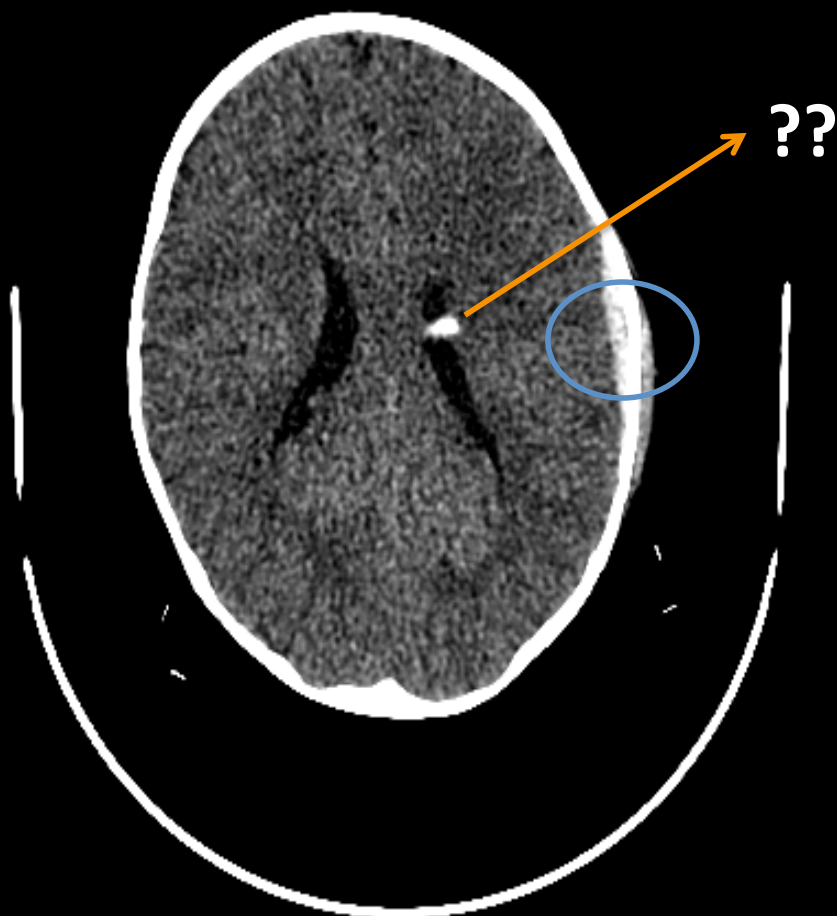


Etiologia não esclarecida

18 meses de idade, queda de 95 cm de altura com TC sem PC com fractura linear parietal e hematoma epidural

Im:56

[R]



finos 1.25mm std

[P]

C4D
W6E

26 meses, queda de degrau com movimento rotação-fractura em espiral da tibia esq



E



Imobilização 6 semanas

30 meses fractura linear da tibia com queda da pp altura

□



□



2 semanas de imobilização com
recuperação rápida da capacidade da
marcha

33 meses queda da própria altura com # diafisaria do fêmur esq



10 semanas sem capacidade para a marcha



E



E



HIPÓTESE DIAGNÓSTICA:

Osteogenesis Imperfecta?

Osteoporose transitória localizada?



Favor de OI

- ✓ esclerótica azuladas
- ✓ laxidão ligamentos
- ✓ 3 fracturas de ossos longos

Contra

- ✓ Sem fracturas dos ossos longos até aos 26 meses
- ✓ todas as fracturas no mesmo membro com imobilização inicial prolongada



TRATAR DE IMEDIATO/ INVESTIGAÇÃO ADICIONAL?

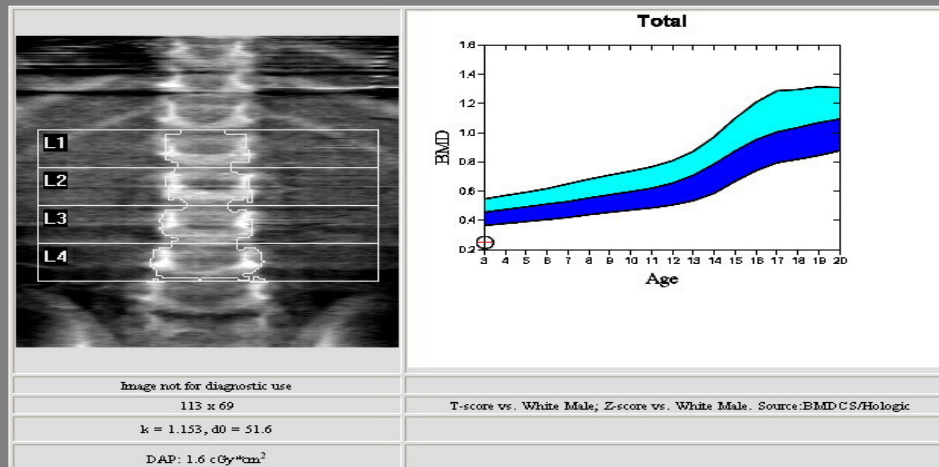
Investigação adicional:

- Avaliação analítica (que parâmetros)
- DEXA (limitação do método)
- RX COLUNA, MEMBROS, CRÂNIO (quais e porquê)
- ESTUDO GENÉTICO (fiabilidade dos métodos e influência na decisão terapêutica)

Telephone: 212727253

Patient Information:

Name:	
Patient ID:	12510643
Identifier 2:	
Postal Code:	
Sex:	Male
Ethnicity:	White
Height:	93.0 cm
Weight:	11.0 kg
DOB:	20.02.2011
Age:	3
Menopause Age:	
Referring Physician:	CONPEDIATR



Scan Information:

[R]

Scan Date:	26 February 2014 - A0226140I
Scan Type:	fLumbar Spine
Analysis Date:	26.02.2014 12:34
Analysis Protocol:	Infant Spine
Report Date:	27.02.2014 19:21
Institution:	
Operator:	SM
Model:	Discovery Wi (S/N85347)
Comment:	
Software version:	13.2

Results Summary:

[L]

Region	Area[cm ²]	BMC[(g)]	BMD[g/cm ²]	T-score	PR (Peak Reference)	Z-score	AM (Age Matched)
L1	4.24	0.81	0.192		19		
L2	4.25	1.06	0.250		23		
L3	4.54	1.23	0.272		25		
L4	5.55	1.55	0.279		24		
Total	18.59	4.66	0.251		23	-4.4	55

Total BMD CV 1.0%, ACF = 1.027, BCF = 1.008, TH = 3.976

Comment:

HOLOGIC®





D

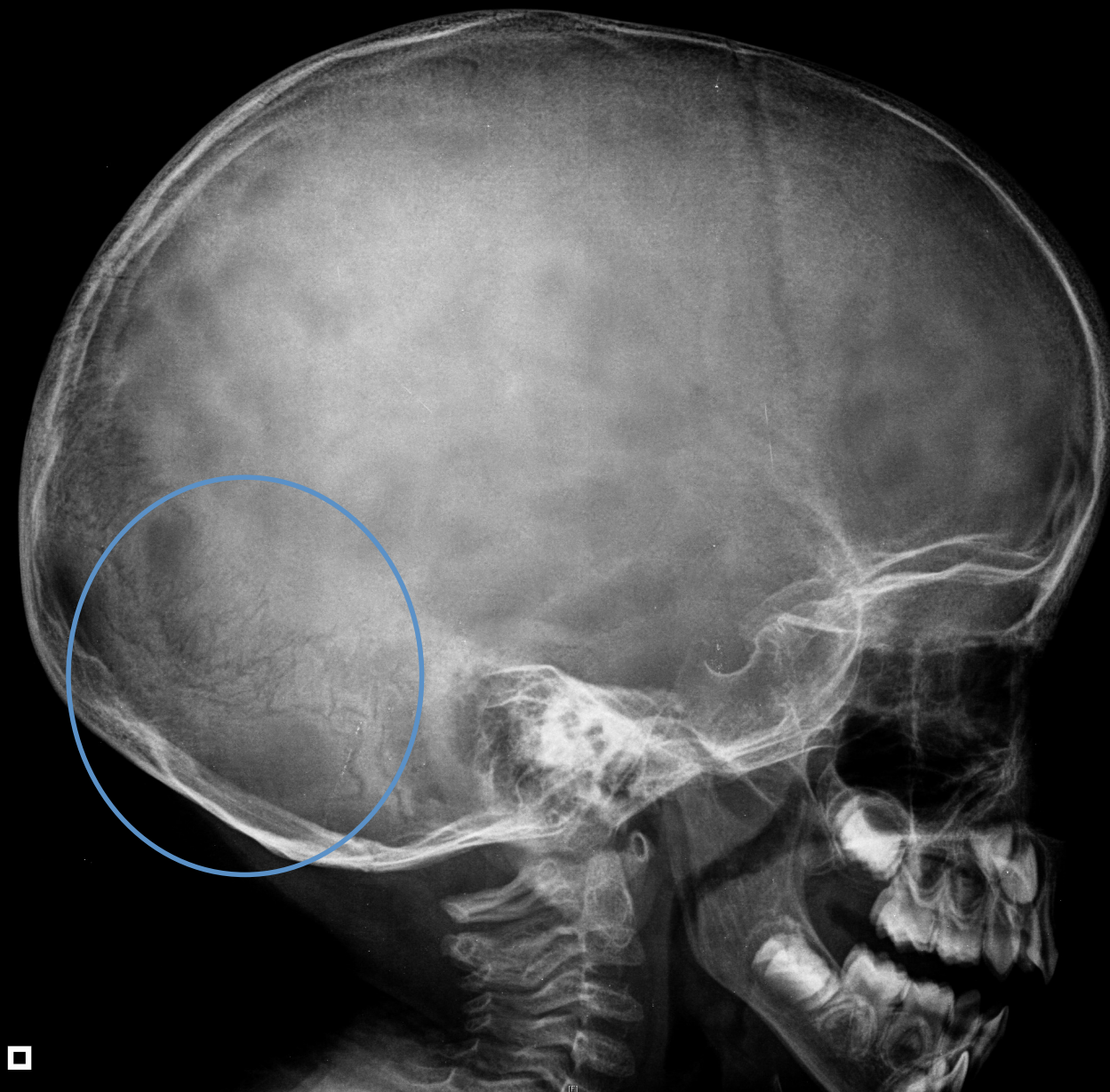
[R]

[L]



[F]







E

[R]

[L]

[F]

C2308
W13338





Se 4
m 1

[H]

G. JOAO, CARLOS, VASQUES, GODINHO, AF
Study Date: 28-03-2014
Study Time: 17:15:12
MRN:

E

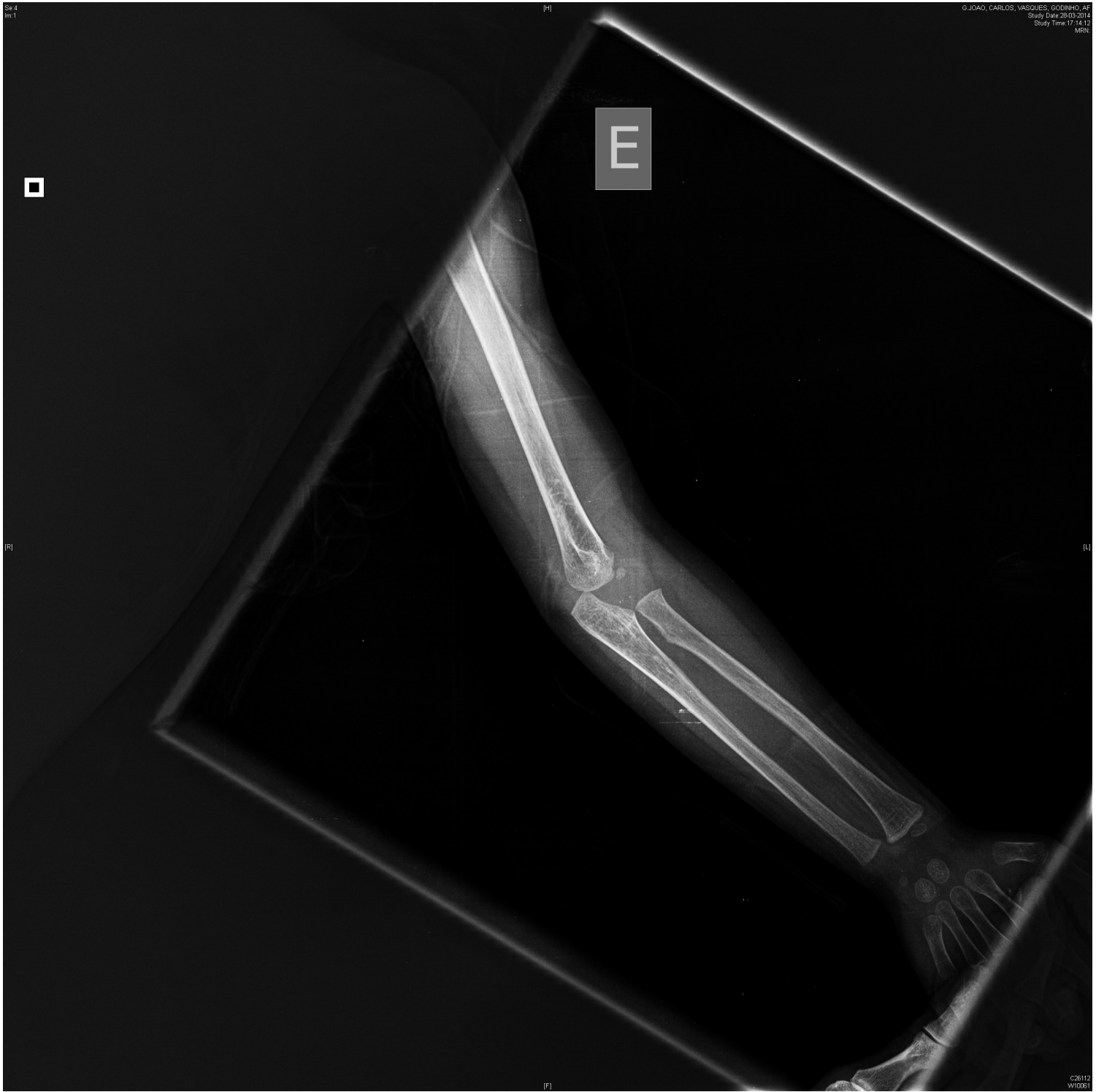
□

[R]

[L]

[F]

C26112
W10061





[R]

[L]

E



ESTUDO GENÉTICO

Método

O estudo foi efectuado por amplificação por PCR e sequenciação de toda a região codificante, incluindo as regiões intrónicas adjacentes dos genes *COL1A1* (cromossoma 17) e *COL1A2* (cromossoma 7). As variantes normais (polimorfismos) descritas na literatura e/ou listadas na dbSNP e encontradas no presente estudo, não são reportadas. Sequências de referência: NM_000088.3 (*COL1A1*) e NM_000089.2 (*COL1A2*), sendo o A do ATG inicial a posição 1.

Resultado

Foi detectada a variante c.3825G>A (p.Trp1275*) em heterozigotia no gene *COL1A1*.
Não foram detectadas mutações no gene *COL1A2*.

Interpretação

Este resultado confirma o diagnóstico de osteogénese imperfeita tipo1 (*COL1A1*).

A variante detectada não se encontra descrita na literatura. No entanto, dado que introduz um codão stop prematuro, dando origem a uma proteína *COL1A1* truncada é, muito provavelmente, patogénica.

Comentário

O risco de transmissão do alelo mutado à eventual futura descendência é de 50%.

Sugere-se a avaliação clínica e o eventual estudo dos progenitores para avaliar se a variante detectada é herdada ou *de novo*.

Este resultado tem consequências clínicas para o doente/progenitores e outros familiares em risco, pelo que deve ser transmitido e orientado no contexto de aconselhamento genético.

D

37 meses # 1oMT pé dto



[R]

[L]



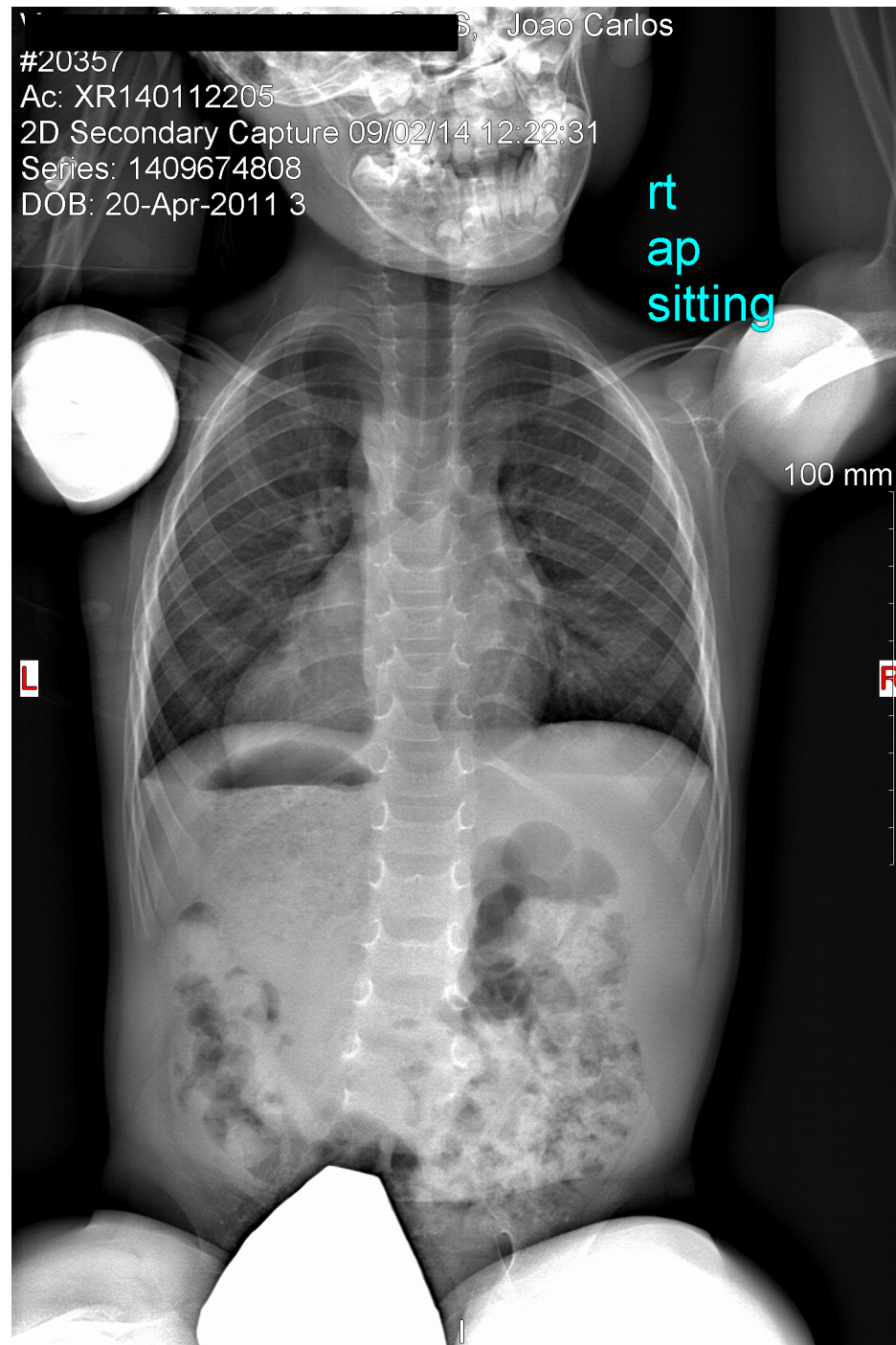
[F]

C16219
W12200

40 meses # extremidade proximal do fêmur esq com necessidade de encavilhamento







#20358

Ac: XR140112205

2D Secondary Capture 09/02/14 12:22:31

Series: 1409674808

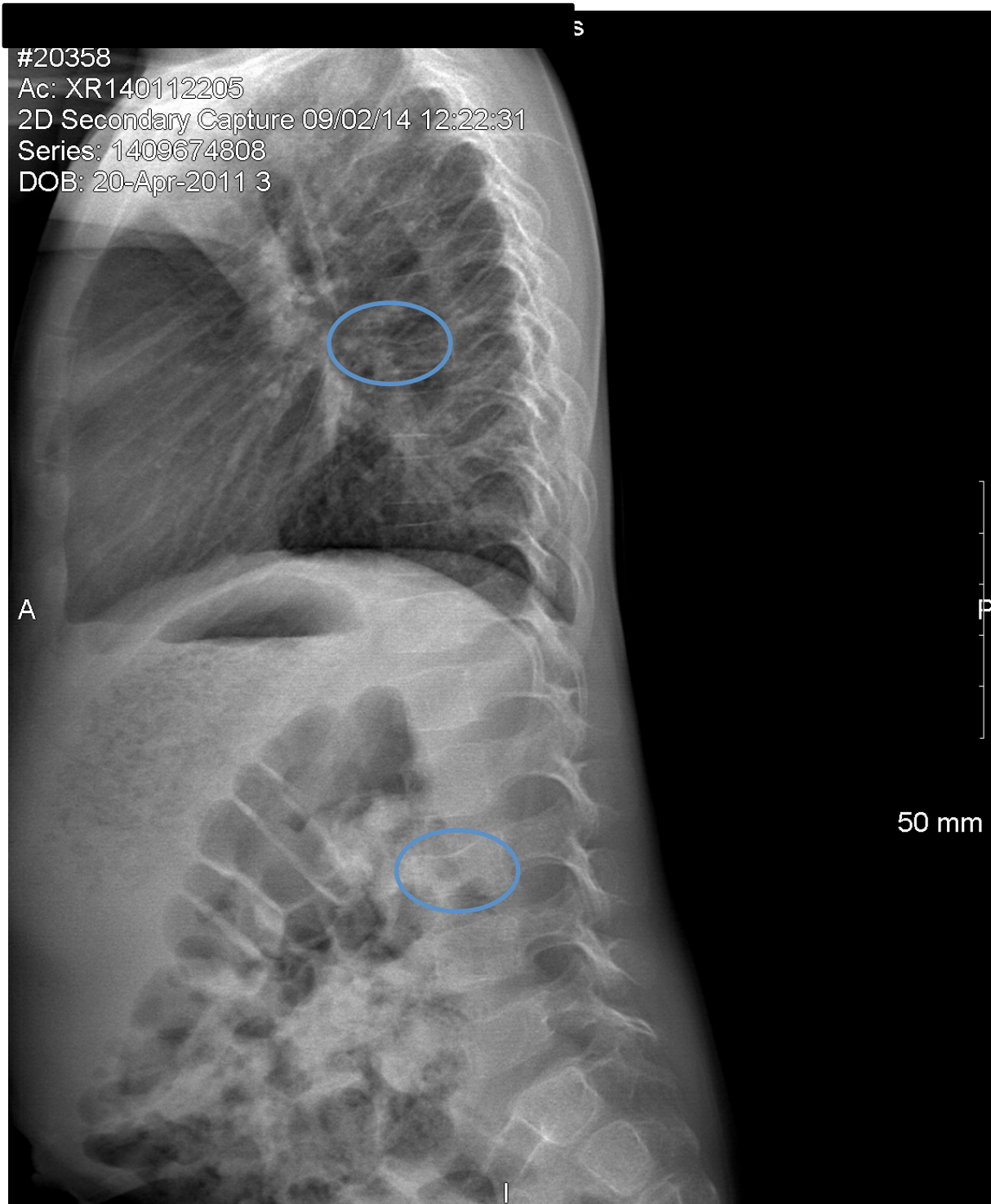
DOB: 20-Apr-2011 3

A

S

P

50 mm





Tratamento médico?

Qual?

Suplementos?



- Tratamento cirúrgico preventivo?





- Reabilitação?





- Impacto Psico-social e familiar?

