

OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

GUIA INFORMATIVO



Associação Portuguesa de
Osteogénese Imperfeita

Um recém-nascido solta um grito agudo enquanto está a ser limpo e pesado. Chora quando o pegam ao colo ou quando alguém lhe toca na perna. O raio-X revela uma fratura no fémur e vários calos de outras já consolidadas ao nível das costelas...

Um jovem casal traz a sua filha de um ano de idade à urgência do hospital da sua área de residência. Ela estava a tentar pôr-se de pé quando, subitamente, os pais ouviram um “pop” e a menina caiu no chão, chorando ininterruptamente devido à dor de uma perna partida. Esta é a sua terceira fratura desde que nasceu...

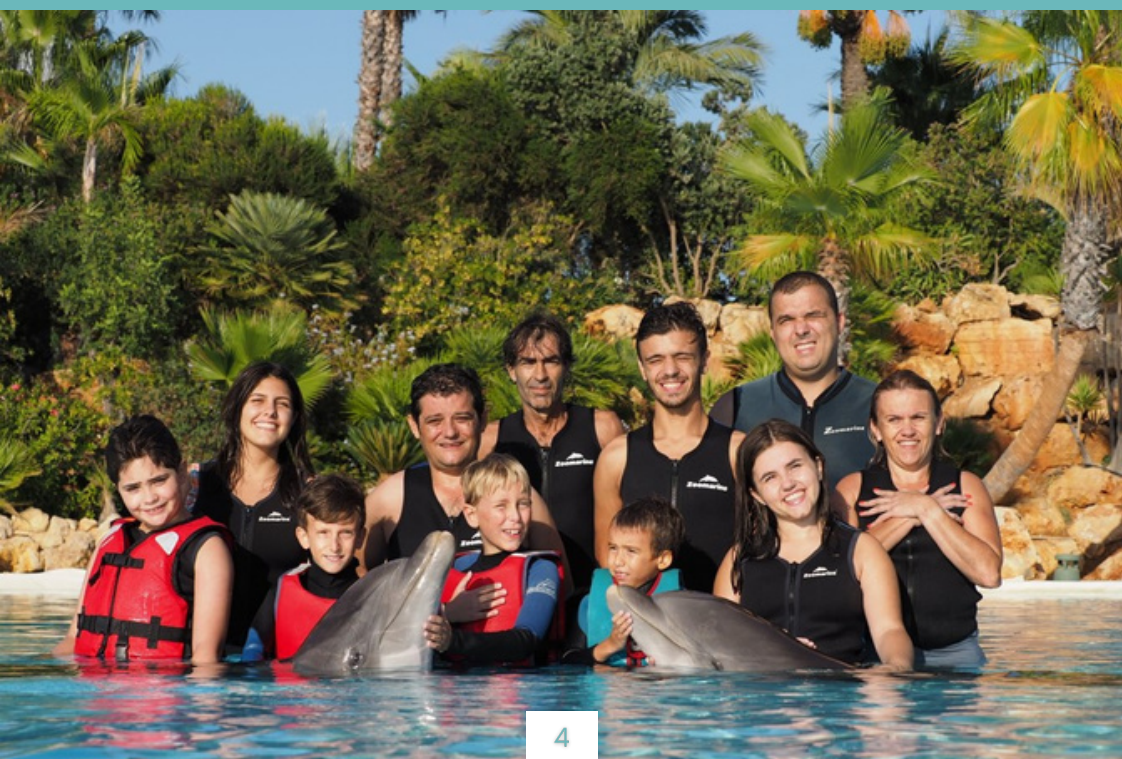
Um adolescente dá entrada na urgência do hospital pela segunda vez este ano. Há uns meses, foi submetido a uma cirurgia de encavilhamento de uma tibia. Desta vez, precisa de uma cirurgia complexa na coluna. Os médicos esperam que esta diminua o agravamento progressivo da escoliose, que está a afetar os seus pulmões, levando a infeções respiratórias de repetição...

No seu check-up anual, uma mulher de 45 anos pediu ao médico de família para a encaminhar para um bom ortopedista. Durante a sua infância e adolescência tinha sofrido várias fraturas e, embora tal não se tenha verificado nas últimas décadas, está preocupada com o eventual enfraquecimento ósseo associado à menopausa e consequentes fraturas...

Todas as pessoas referidas têm **Osteogénese Imperfeita (OI)**, uma doença genética que provoca fragilidade óssea e outros sintomas que advêm de alterações do tecido conjuntivo. Do ponto de vista músculo-esquelético, para além das fraturas, que podem surgir com trauma mínimo ou de forma espontânea, estas pessoas podem ter articulações laxas, fraqueza muscular, baixa estatura, escoliose ou encurvamento dos ossos longos.

Importa, no entanto, não esquecer que, tal como noutros indivíduos, podem surgir outros problemas de saúde que são muitas vezes descurados devido ao enorme impacto que os eventos ortopédicos têm nas suas vidas.

Esta brochura fornece informações atualizadas sobre OI e ajuda a esclarecer mitos, de forma a promover atitudes corretas que conduzam à melhoria clínica e a inclusão social destas pessoas.



MITOS & FACTOS

Devido ao trabalho dedicado de investigadores e clínicos, muito se tem aprendido na última década sobre a Osteogénese Imperfeita. Atualmente, a maior parte dos bebés com OI tem boas hipóteses de viver uma vida independente, bem-sucedida e satisfatória. Os tratamentos convencionais têm vindo a ser aperfeiçoados e, neste momento, outros novos estão já em desenvolvimento.

Como a OI é uma doença rara e frequentemente desconhecida, a primeira vez que os pais ouvem as palavras “osteogénese imperfeita” é no momento do diagnóstico do seu filho. Da mesma forma, o mais provável é que a maioria dos profissionais de saúde tenha muito pouca, ou nenhuma, experiência a tratar estes doentes.

Esta falta de conhecimento gera desinformação ou criação de mitos que muitas vezes prejudicam a saúde do doente.



VAMOS, ENTÃO, DESMISTIFICAR A OI

MITO: Devem limitar-se os movimentos de um bebê com OI e transportá-lo sempre numa almofada.

FACTO: A imobilidade agrava a perda de massa óssea e, consequentemente o enfraquecimento do osso, levando a mais fraturas e deformidades. Apesar de existirem técnicas para manusear um bebê com OI, o melhor que se pode oferecer à criança é o toque, o abraço e o colo, permitindo que esta explore os movimentos de forma independente, na medida das suas possibilidades.

MITO: As pessoas com OI têm as escleras azuladas.

FACTO: Na OI, cerca de 50% dos doentes têm escleras (parte branca do olho) azuladas ou acinzentadas, no entanto, os restantes 50% podem não ter alterações.

MITO: A OI desaparece a partir da adolescência.

FACTO: A OI é uma doença genética que acompanha a pessoa por toda a vida. Muitos doentes melhoram significativamente a partir da puberdade (quando o crescimento para), porém, a deficiência genética mantém-se. Com o passar dos anos, a situação poderá voltar a agravar-se, sobretudo nas mulheres depois da menopausa e nos homens com mais de 60 anos.

MITO: A baixa estatura é típica da OI.

FACTO: A aparência das pessoas com OI varia consideravelmente. Apesar de muitos doentes terem baixa estatura, os indivíduos com formas mais leves ou moderadas podem ter uma altura normal ou quase normal e não ter sintomas óbvios de OI.

MITO: A OI afeta apenas os ossos.

FACTO: Para além dos ossos, vários órgãos e sistemas do corpo podem também estar afetados. Relativamente ao esqueleto, o mais frequente é a fragilidade óssea, deformidades e baixa estatura. Podemos ainda encontrar alterações no coração, pele, vasos sanguíneos, músculos, tendões, olhos, etc. São, também, comuns, problemas respiratórios, transpiração excessiva, perda auditiva precoce, dentes frágeis e articulações laxas.

MITO: O diagnóstico de OI é sempre feito à nascença.

FACTO: Embora esteja presente desde a conceção, a OI pode ser muito difícil de diagnosticar. As formas mais graves, habitualmente, podem ser diagnosticadas *in utero* ou logo à nascença, no entanto, na maioria das situações o diagnóstico só é feito mais tarde, quando a criança começa a tentar dar os primeiros passos e a fazer diversas fraturas. Alguns casos muito leves podem nunca chegar a ser diagnosticados.

MITO: É fácil distinguir uma fratura devida à OI de uma causada por maus-tratos ou abuso.

FACTO: As crianças com OI podem ter todos os tipos de fraturas, incluindo fraturas da coluna, costelas, crânio, parciais, cominutivas, etc. Distinguir OI de maus-tratos infantis requer uma avaliação minuciosa por um profissional médico que esteja familiarizado com todas as características e aspetos globais da OI, não podendo avaliar-se exclusivamente pelo aspeto da fratura.

MITO: As pessoas com OI andam sempre de cadeira-de-rodas.

FACTO: A mobilidade também varia muito de pessoa para pessoa. Enquanto que uns se deslocam de forma independente, outros têm de recorrer a canadianas e outros auxiliares da marcha, ou deslocarem-se em cadeira-de-rodas.

O QUE É A OSTEOGÉNESE IMPERFEITA?

A Osteogénese Imperfeita é uma doença genética complexa e com apresentação clínica muito variada. Como referido anteriormente, a sua principal característica é a fragilidade óssea, mas muitos órgãos e sistemas podem ser afetados. A definição inicial que descrevia a OI como uma “doença em que os ossos se partem com facilidade” e “associada à perda de audição” está largamente ultrapassada. Atualmente, sabe-se que a OI é causada por uma mutação (alteração) genética num gene que afeta a formação do colagénio, levando à diminuição da resistência óssea e da estrutura de outros tecidos.

Tem uma incidência igual entre géneros e ocorre em todos os grupos raciais e étnicos. Estima-se que em Portugal existam cerca de 600 pessoas com OI e cerca de 500 000 em todo o mundo.

As pessoas com OI podem fazer fraturas durante toda a sua vida, todavia, a frequência tende a diminuir após a puberdade, podendo voltar a aumentar mais tarde, com as alterações hormonais associadas à idade.

O envolvimento pulmonar é frequente, agravado pelas deformidades da caixa torácica e da estatura reduzida.



OUTRAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS PODEM INCLUIR:

- | | |
|-----------------------|---------------------------|
| ⇒ Dor crónica; | ⇒ Perda de audição; |
| ⇒ Baixa estatura; | ⇒ Sudorese abundante; |
| ⇒ Deformações ósseas; | ⇒ Alterações oculares; |
| ⇒ Articulações laxas; | ⇒ Alterações na dentição; |
| ⇒ Fraqueza muscular; | ⇒ Problemas cardíacos; |

A OI pode variar clinicamente entre formas mais ou menos graves, podendo ser classificada como “ligeira”, “moderada” ou “grave”, sendo que as formas mais graves podem não ser compatíveis com a vida. Em contraste, em alguns doentes com formas mais leves da doença, esta pode mesmo passar despercebida.

Desde 1970, tem sido usada uma classificação clínica em vários tipos. Atualmente, estão descritos 17 tipos diferentes de OI. As características clínicas mais frequentes que distinguem os tipos mais comuns são:

TIPO I: *leve*

-  Tipo mais comum de OI;
-  Relacionado com mutações nos genes do colagénio tipo I;
-  A estatura pode ser normal ou ligeiramente menor do que a média, em comparação com os restantes membros da família, mas dentro do intervalo normal para a idade;
-  O número de fraturas ao longo da vida é variável, diminuindo, tendencialmente, após a puberdade;
-  Escleróticas azuladas;
-  Surdez precoce.

TIPO II: *o mais grave*

-  Frequentemente fatal após o nascimento, ou nas primeiras semanas de vida (quase sempre devido a problemas respiratórios ou cardíacos);
-  Fraturas numerosas e deformidades ósseas graves, evidentes durante a gravidez ou no parto;
-  Baixa estatura, com pulmões subdesenvolvidos e peso reduzido ao nascer.

TIPO III: *grave*

-  Deformações ósseas progressivas;
-  Fraturas *in utero* ou à nascença;
-  Baixa estatura;
-  Caixa torácica em forma de “barril”;
-  Deformação da coluna e fraturas vertebrais por compressão.

TIPO IV: *moderado grave*

-  Relativamente à gravidade, situa-se entre o Tipo I e o Tipo III;
-  Deformações ósseas ligeiras a moderadas;
-  Caixa torácica em forma de “barril”;
-  Deformação da coluna e fraturas vertebrais por compressão.

TIPO V: *moderado*

-  Semelhante ao Tipo IV, quer na aparência física, quer nos sintomas;
-  Desenvolvimento de calos hipertróficos nos locais de fratura ou de osteotomia (secção cirúrgica do osso);
-  Calcificação da membrana entre o rádio e o cúbito, restringindo os movimentos de rotação do antebraço;
-  Não tem mutação do colagénio Tipo I;
-  Padrão hereditário dominante.

TIPO VI: *moderado*

-  Extremamente raro;
-  Semelhante ao tipo IV em termos de aparência física;
-  Distingue-se por um defeito de mineralização característico, observado em biopsias;
-  Não tem mutação do colagénio Tipo I;
-  Padrão hereditário recessivo.

TIPO VII: *grave*

-  Encontrado apenas num conjunto de nativos do Canadá;
-  Padrão hereditário recessivo.

TIPO VIII: *muito grave*

-  Semelhante ao Tipo II, mas com padrão hereditário recessivo;
-  Deficiência grave do crescimento e da mineralização do esqueleto.

COMO SE TRANSMITE?

A maioria dos casos (cerca de 90%) resulta de uma anomalia no colagénio tipo I – proteína fundamental do osso e de outros tecidos conjuntivos. Nestes casos, o gene mutado pode reduzir a quantidade ou a qualidade do colagénio tipo I. Estas mutações têm um padrão de transmissão dominante. Os restantes 10% de casos de Ol são causados por mutações noutros genes, que tanto podem ter um padrão de transmissão autossómica dominante, como recessivo.

As crianças recebem duas cópias de cada gene – uma de cada progenitor. Quando a Ol é causada por uma mutação dominante, basta que uma das cópias tenha mutação para que a doença se desenvolva. É isto que acontece na maioria dos casos. No entanto, a doença também poderá ser resultado de uma mutação espontânea, que acontece durante a concepção.

Apesar de raro, um padrão dominante de Ol também pode acontecer quando um dos pais apresenta mosaicismo para uma mutação de Ol. Nestas situações a mutação está presente em apenas algumas células reprodutoras do progenitor, não chegando a ser suficientes para provocar qualquer tipo de sintomas.

Nas transmissões recessivas é necessário que o gene mutado esteja presente em ambos os progenitores. Nestes casos, ambos são portadores dos genes mutados, mas não desenvolvem a doença. Quando uma criança nasce com Ol numa família onde não existia a doença, as probabilidades de estes pais terem outra criança com Ol varia com o facto da mutação ser dominante ou recessiva. Nestas situações, recomenda-se que a família seja avaliada e investigada por um geneticista (médico especialista em genética).

Os testes ou análises genéticas podem identificar a mutação e o tipo de transmissão.

Uma pessoa com padrão dominante tem 50% de probabilidade de passar a doença a cada um dos seus filhos. A criança afetada terá a mesma mutação e, como tal, o mesmo tipo de OI do seu progenitor. Porém, a quantidade de fraturas e a gravidade clínica podem variar. A quantidade de fraturas e a gravidade clínica podem variar significativamente entre os diferentes membros da família.

significativamente entre os diferentes membros da família. Um irmão saudável de uma criança com OI (dominante) não tem risco aumentado de ter um filho com OI, esta probabilidade é igual à da população em geral. Em oposição, se se tratar de uma forma recessiva de OI, este irmão saudável terá 50% de hipóteses de ser transportador do gene mutado. Nestas situações, recomenda-se, então, que seja realizada também uma avaliação genética aos irmãos.



COMO É DIAGNOSTICADA?

Fraturas ósseas que ocorrem com pouco ou nenhum trauma são, muitas vezes, o primeiro indício de que uma criança pode ter OI. Os bebês com os tipos II, III e IV nascem, frequentemente, já com fraturas ou podem ter evidências de lesões ósseas ainda no útero materno. As crianças com tipo I, quase sempre, começam a desenvolver fraturas durante as atividades diárias dos primeiros anos de vida – na muda de uma fralda, ou quando começam a pôr-se de pé e a andar. Alguns casos muito leves de OI podem nem chegar a ser diagnosticados.

Um médico especializado em OI e familiarizado com todos os tipos da doença pode, muitas vezes, chegar ao diagnóstico com base na presença de fraturas e outras características clínicas.

Estas últimas são muito variáveis e alguma são dependentes da idade ou do tipo. Também a história familiar sugestiva da doença pode ajudar a confirmar o diagnóstico que deverá, no entanto, ser confirmado por testes genéticos.

Há casos em que a OI pode ser diagnosticada na fase pré-natal. As ecografias de rotina realizadas durante a gravidez podem detetar deformidades, fraturas, encurtamentos ou outras anomalias ósseas, particularmente nas formas mais graves. Mesmo quando estas são realizadas por profissionais altamente especializados, pode

não ser possível identificar o tipo de OI ou diferenciar entre o Tipo II e o Tipo III. As células recolhidas na amniocentese podem ser usadas para análise genética (ADN). Contudo, há que se conhecer previamente a mutação no(s) progenitor(es), antes de recolher a amostra de vilosidades coriônicas.



COMO É TRATADA?

Não há cura para a Osteogénese Imperfeita.

Atualmente, as terapias são dirigidas a controlar sintomas e devem ser consideradas de acordo com as necessidades específicas de cada doente. A reabilitação e a atividade física são fundamentais para promover, tanto quanto possível, a mobilidade e a independência.

A imobilização prolongada agrava ainda mais a perda de massa óssea e muscular. Atualmente, recomenda-se que os ortopedistas tratem as fraturas com tempos de imobilização mínimos, recorrendo a cirurgia, gessos leves, talas ou ortóteses para permitir o regresso ao movimento o mais rápido possível.

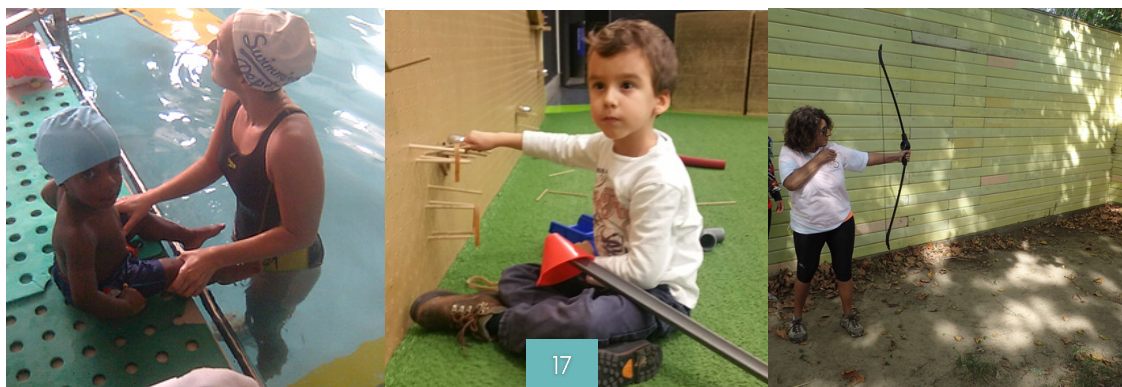


MEDICINA FÍSICA & EXERCÍCIO:

A fisioterapia deve começar logo que se evidencie na criança fraqueza muscular ou atrasos de mobilidade para a sua idade. O objetivo a longo prazo para as crianças com OI é a independência em todas as funções da vida quotidiana – como os cuidados de higiene, locomoção, interação social, atividades recreativas e educação – com ou sem dispositivos de adaptação e ajudas à mobilidade, adequados às suas necessidades.

A terapia ocupacional pode ajudar no desenvolvimento das competências motoras finas e na adaptação a equipamentos necessários para as atividades diárias. À medida que a criança com OI cresce e ganha maior independência, irá beneficiar da continuidade da atividade física, pelo que é essencial ter aulas de educação física adaptada. Também os adultos com OI beneficiam de exercício físico regular para manter tanto a massa óssea, como a muscular.

A natação e a hidroterapia são particularmente apropriadas para as pessoas com OI de todas as idades, pois permitem o movimento independente com pouco risco de fratura. As caminhadas são também excelentes para os que são capazes (com ou sem auxílios de mobilidade).



CIRURGIA:

Muitas crianças com Ol são submetidas a procedimentos cirúrgicos conhecidos como “encavilhamentos” dos ossos longos, onde que são inseridas hastes metálicas (telescópicas ou fixas) nos ossos longos para estabilizar fraturas e corrigir as deformidades que podem interferir com a função.

A escoliose progressiva, por vezes acentuada, é um problema para muitas pessoas com Ol e pode agravar problemas respiratórios. Em alguns casos, pode ser necessária cirurgia para estabilizar a coluna vertebral.

FÁRMACOS:

Os bifosfonatos – que são um grupo de fármacos aprovado para prevenir e tratar a osteoporose e as complicações ósseas do cancro – têm vindo a ser utilizados, há longa data, para aumentar a densidade óssea em crianças e adultos com Ol moderada e grave, apesar de não estarem oficialmente aprovados para estas situações. Estes fármacos não promovem a formação de osso, nem melhoram a qualidade o osso formado, mas têm forte impacto no processo de absorção óssea melhorando a sua densidade. O seu efeito tem demonstrado diminuição no número de fraturas e alívio da dor crónica.

Outros tratamentos ainda em fase de investigação incluem os anticorpos antiesclerostina e o transplante de células estaminais.

ESTILO DE VIDA SAUDÁVEL:

Os portadores de OI beneficiam, em particular, de adotar um estilo de vida saudável, que inclua a prática de exercício físico e uma dieta nutritiva. A ingestão adequada de nutrientes, como a vitamina D e o cálcio, de forma a conservar a densidade óssea, é importante.

Porém, o excesso no consumo destes alimentos pode ter efeitos adversos, por isso, a ingestão de suplementos deve ser apenas feita mediante recomendação médica. A avaliação por um dietista ou por um nutricionista pode ajudar a determinar qual a ingestão de ingredientes mais adequada à sua dimensão corporal e idade. Manter um peso adequado reduz a carga exercida nos ossos frágeis.

As pessoas com OI devem evitar o tabagismo, consumo excessivo de álcool ou cafeína e medicamentos esteroides, que reduzem a densidade óssea.



PRECAUÇÕES AO CUIDAR DE PESSOAS COM OI

- ⇒ Nunca puxe ou empurre um membro, ou force uma posição estranha, nem mesmo para fazer um raio-x;
- ⇒ Tenha cuidado ao obter acessos venosos (picar uma veia), avaliar a pressão arterial ou realizar outros procedimentos clínicos, para evitar causar fraturas. Evite o uso de equipamentos automáticos;
- ⇒ Calcule sempre as doses dos medicamentos em função do tamanho (peso e altura) da pessoa e não da sua idade;
- ⇒ Quando houver suspeita de uma fratura, imobilize ou evite a manipulação do membro afetado;
- ⇒ Respeite as opiniões, conselhos ou instruções fornecidas pelos pais, crianças e adultos com OI. Eles conhecem a doença e a si próprios melhor do que ninguém e, com base nas suas experiências, saberão dar as indicações mais seguras para levantar, transportar ou posicionar o indivíduo. Tendo lidado com diversas fraturas e procedimentos médicos, mesmo as crianças serão capazes de dizer se têm uma fratura ainda antes de realizar raios-x;



CUIDADOS AO TRATAR DE UM BEBÉ:

- ➡ Levante o bebé com Ol colocando uma mão sob as nádegas e pernas, e outra mão sob os ombros, pescoço e cabeça;
- ➡ Nunca levante o bebé por debaixo das axilas;
- ➡ Nunca levante pelos tornozelos para trocar a fralda. Deslize, em vez disso, uma mão sob as nádegas para as levantar;
- ➡ Os bebés não precisam de ser mantidos sobre uma almofada ou uma superfície macia. Incentive-os a explorar os movimentos de forma independente;
- ➡ Apoiar os bebés numa variedade de posições (por exemplo, deitado de lado ou sob o estômago) desenvolve músculos que ajudarão a que, mais tarde, consiga sentar-se e levantar-se.



O Projeto Informação para a Inclusão desenvolve ações de divulgação e sensibilização da comunidade na área da Osteogénese Imperfeita, como uma forma de melhorar o conhecimento acerca da doença e diminuir o estigma social. Espera-se que tenha impacto na integração social das pessoas com Osteogénese Imperfeita e que contribua, de forma direta e indireta, para melhorar a sua qualidade de vida.

2020

Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita – APOI

R. Manuel Mendes, Lt 10 – Lj A

1800-251 Lisboa

geral@apoi.pt

APOIO



Ministério da Solidariedade, Emprego e Segurança Social
Instituto Nacional para a Reabilitação, I.P.

**Projeto cofinanciado pelo Programa de Financiamento a
Projetos pelo INR, I. P.**

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

A missão da Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita é melhorar a **qualidade de vida** dos portadores de OI através da informação e educação, da consciencialização da sociedade, de ações coletivas junto aos órgãos da tutela e, também, do incentivo à investigação.

JUNTE-SE A NÓS!

 GERAL@APOI.PT

 APOI.PT

 APOI2006

 APOI_2006

 APOI2006

 ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

 ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita