

A doença dos ossos de vidro

Chama-se Osteogénese Imperfeita, é considerada uma doença rara e poucas pessoas a conhecem apesar de se calcular que existe meio milhão de pacientes de OI em todo o mundo. Se nunca tinha ouvido falar da mesma, não perca a entrevista realizada a Maria do Céu Barreiros, uma das responsáveis pela Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI).

O que é a osteogénese imperfeita (OI) e quais as causas desta doença, se é que são conhecidas?

A OI, também conhecida por "doença dos ossos de vidro", é uma doença congénita, que se caracteriza por fractura frequente de ossos, quer espontânea, quer por traumatismos mínimos e que, segundo se sabe, existe desde a mais remota antiguidade. Actualmente, considera-se a OI, não como uma doença única mas, como um grupo de formas patológicas com a mesma natureza constitu-

“Nas formas leves, a adolescência traz o aumento da resistência da estrutura óssea e os problemas vão-se tornando proporcionalmente menores”

tiva, caracterizadas por fragilidade óssea e por um maior ou menor comprometimento de outros tecidos do tipo conjuntivo.

Apresenta-se em diferentes formas clínicas e estas têm características e prognósticos bastante heterogéneos, quer em relação aos di-

ferentes tipos de OI, quer dentro de um mesmo tipo, o que significa que a OI pode desenvolver-se em formas muito leves, que se manifestam tardiamente com uma pequena diminuição da resistência óssea ou pode acontecer em formas gravíssimas, que causam a morte do bebé ainda dentro do útero materno ou com poucas semanas de vida. No entanto, a maior parte dos portadores de OI está situada entre estes dois extremos. São em geral crianças de constituição física pequena, com cabeça volumosa, inteligência normal ou superior à normal, muito vivas e capazes de se adaptar bastante bem às suas limitações.

Existe alguma melhoria da doença com o avançar da idade?

Nas formas mais leves, existe uma notável melhoria com a puberdade. Deste período em diante, a situação estabiliza em níveis quase normais podendo agravar-se novamente na velhice. Nas mulheres, a menopausa pode causar uma brusca recaída da doença. Durante a adolescência, a resistência da estrutura óssea aumenta, e os problemas vão sendo proporcionalmente menores. Pode acontecer, mesmo, que doentes restritos a cadeiras de rodas fiquem em condições de começar a andar. Naturalmente a possibilidade de

autonomia dos doentes neste período é directamente proporcional à gravidade dos danos que se foram acumulando nos anos precedentes. Apesar da deformação óssea e da frequência de fracturas, a longevidade de uma pessoa com OI é igual à de qualquer outra pessoa. As suas capacidades intelectuais não estão de maneira nenhuma diminuídas pela doença e podem levar uma vida normal, dentro das limitações de

mobilidade de cada um. A OI é, portanto, classificada como uma patologia devida a uma alteração do património genético da pessoa e é, por isso, na maioria dos casos, hereditária. A herança genética é, em alguns tipos, dominante e noutros recessiva. No primeiro caso, para transmitir a doença aos filhos é suficiente que um dos progenitores seja portador da doença. No segundo, devem ser portadores dos genes anómalos, ambos os progenitores.

Estas alterações genéticas condicionam anomalias ao nível da produção de colagénio tipo I. A grande maioria dos casos de OI parece serem devidos a uma anomalia deste tipo de colagénio, que é o principal componente do osso a promover a estabilidade estrutu-



As brincadeiras não são problema, mesmo com gesso.

“Muitos médicos não estão familiarizados com a doença e muitos casos nunca chegam a ser diagnosticados”

ral. A função do colagénio tipo I é semelhante à das barras de ferro do cimento armado, já que a tensão exercida pelas fibras de colagénio pode ser comparada à das barras de ferro.

Quando o colagénio do tipo I é deficiente, o osso perde grande parte da sua força e fractura com facilidade. Em alguns casos, foram documentadas alterações, não da quantidade de colagénio mas sim da qualidade, tanto das fibras de colagénio, como dos componentes não fibrilares do conjuntivo que parecem fazer parte no processo. O esqueleto do doente com OI é, portanto, qualitativa e quantitativamente mais pobre, o que explica facilmente as múltiplas fracturas e possíveis deformidades.

Como se detecta esta doença?

A OI pode ser bastante difícil de diagnosticar. Muitos médicos não estão familiarizados com a doença e muitos casos nunca chegam a ser diagnosticados.

Ocasionalmente, suspeita-se de Síndrome da Criança Maltratada, quando na verdade, a criança sofre de facto de OI. Crianças em que o diagnóstico não é feito à nascença frequentemente sofrem uma série de fracturas altamente dolorosas até que os profissionais de saúde consigam chegar ao diagnóstico e as famílias são frequentemente confrontadas com acusações de maus tratos já que o abuso de menores é também caracterizado por múltiplas e/ou frequentes fracturas.

Quais são os principais sintomas da OI?

Os principais sintomas desta doença são as fracturas, que se produzem por traumas banais ou mesmo espontaneamente, mas consolidam rapidamente, mesmo que exista alguma deformidade. Às vezes, os ossos encurvam progressivamente, como se fossem plásticos, mesmo na ausência de fracturas.

➤ Paralelamente aos sintomas esqueléticos, manifestam-se frequentemente outros distúrbios, como uma excessiva mobilidade articular devida à flacidez dos ligamentos.

Durante a adolescência, a resistência da estrutura óssea aumenta, e os problemas vão sendo proporcionalmente menores

••• A coluna tende a deformar-se em cifose e/ou em escoliose, os membros superiores podem ser curtos e encurvados e os inferiores são sempre os mais atingidos, podendo desenvolver deformidades gravíssimas. Os problemas de estatura podem ser tão marcados que podem representar as formas mais graves de nanismo conhecidas (existem registos de estaturas de 60 ou 70 centímetros).

••• Os dentes podem também ser fracos, translúcidos ou com cor castanha acinzentada (dentinogénese imperfeita) e cariar com facilidade. As escleróticas (parte branca do globo ocular) podem ou não ter um tom azulado ou acinzentado.

••• Outros sintomas, como a excessiva sudorese, e a hipotonia e hipotrofia muscular estão provavelmente relacionados com anomalias do metabolismo energético. A hiperidrose (transpiração excessiva) funciona como uma via de libertação do calor, produzido por um metabolismo glicídico particularmente activo e que pode subtrair calorías aos músculos.

Dois tipos de comportamento de crescimento

A estatura dos portadores de OI costuma ser bastante inferior ao normal, por vezes devido às deformidades; por outras aos defeitos primitivos do crescimento.

- Nas formas leves, a cartilagem de crescimento não é, pelo menos aparentemente, afectada. O desenvolvimento da estatura é, por isso, normal, a menos que existam deformações por fracturas viciosamente consolidadas, encurvamentos espontâneos dos ossos dos membros inferiores, etc.
- Nas formas graves ou gravíssimas, a zona da cartilagem de crescimento é completamente subvertida, com formação de ilhas de cartilagem calcificada, sem possibilidade de contribuir para o alongamento do osso.

A OI pode ser considerada uma doença rara? Qual a sua incidência em Portugal?

Sim, é considerada uma doença rara. É muito difícil calcular o número de pessoas afectadas por esta doença, já que não existem registos nacionais ou internacionais para a OI. A incidência é estimada em 1:10.000 a 15.000. Esta estimativa peca por defeito, já que as formas leves da doença muito frequentemente não são diagnosticadas. Somente 0.008% da população mundial é afectada por



OI. Isto significa que actualmente há cerca de meio milhão de doentes com OI em todo o mundo.

Se tivermos em conta esta estimativa, poderíamos esperar encontrar cerca de 660 portadores da doença em Portugal, mas actualmente não existe ne-

“Apesar da deformação óssea e da frequência de fracturas, a longevidade de uma pessoa com OI é igual à de qualquer outra pessoa”

nhum Registo Nacional de OI e por isso não há dados concretos. De qualquer forma, os especialistas pensam que diagnosticados e em seguimento só existem cerca de uma centena de doentes.

Que riscos corre um bebé que seja gerado por uma mãe com esta doença?

Quando pensamos numa mulher com OI que pretende engravidar, temos sempre que pensar em dois aspectos diferentes:

- 1º • **Como será que vai correr o curso da gravidez** e quais as possíveis complicações para a grávida portadora de OI?
- 2º • **Como será que vai ser o bebé?** Será que vai ter OI? De que tipo? Qual a gravidade da situação?



O facto de terem OI não impede a Marta e o Tiago de se divertirem a andar de baloiço

Relativamente a esta segunda questão, não podemos deixar de pensar que a maior parte dos tipos de OI mais comuns estão descritas como tendo um padrão de transmissão genética dominante, o que significa que basta que um dos progenitores tenha OI para que a criança também tenha a doença. Também se sabe que o facto de um dos pais ter um determinado tipo de OI, mais ou menos grave, não significa que a criança tenha um desenvolvimento semelhante ao do progenitor afectado pela doença, ou seja, o facto de um dos pais ter várias fracturas e complicações ao longo da vida não significa que a criança não tenha uma vida "quase normal" com poucas fracturas. O contrário também pode acontecer: o pai ou a mãe terem uma forma leve com poucas complicações e a criança vir a desenvolver múltiplas fracturas.

“Tomar conta de uma criança com O.I. é como tomar conta de outra criança qualquer”

O que levou à criação da APOI?

As dificuldades de apoio, o desconhecimento da doença mesmo por parte dos profissionais de saúde, a falta de enquadramento legal da doença, a falta de centros de referência para o diagnóstico e o tratamento da OI, a falta de estruturas que permitam uma melhor integração escolar, social e profissional, e todas as dificuldades que se possam imaginar que pessoas que vivem diariamente com estas limitações enfrentam, levaram a que um pequeno grupo de doentes e pais se juntassem, com o apoio de médicos, e comesçassem a unir esforços para construir um projecto que visa colmatar estes problemas.

Que tipo de apoios necessita a associação para que dê a conhecer a doença à população em geral?

Todos os que se possam imaginar! Neste momento, a APOI não tem qualquer tipo de apoio financeiro e está a funcionar com a “boa-vontade” e espírito voluntarioso dos seus membros.



Imobilização com tracção e tala de Braun

Dicas para os pais

Como lidar com a OI

- De uma maneira geral, tomar conta de uma criança com OI é como tomar conta de outra criança qualquer. No entanto, existem algumas precauções a tomar e pequenos truques para manipular estes bebés.
- O choro excessivo e prolongado pode ser devido à dor causada por uma fractura, mas o seu bebé também pode estar irritado pelos pequenos males que atormentam as crianças da sua idade (dentes, cólicas, cansaço,...). Contudo, é preciso nunca esquecer que um bebé pode continuar a mexer o seu membro fracturado, apesar das dores que isso lhe provoca. É necessário manter-se alerta quanto às origens do choro, mas sossegue porque rapidamente aprenderá a distingui-las.
- O importante é não se deixar cair em excessos, como o de se alarmar ao mínimo soluçar da criança ou criar uma super protecção excessiva.
- Evite deixar a criança sozinha no quarto enquanto a vida familiar se desenrola noutros pontos da casa, pois o isolamento forçado dificulta o seu desenvolvimento.
- Leve a criança à rua e a passear aplicando regras simples de segurança.
- Em caso de fractura, a imobilização deve manter-se o menos tempo possível e deve ser aplicada apenas ao membro afectado, já que as imobilizações prolongadas favorecem o aparecimento de novas fracturas. É imperativo não entrar no ciclo vicioso (fractura-imobilização-osteoporose-fractura,...).
- Se não se sente confiante para deslocar o seu bebé, pode comprar uma placa de espuma com cerca de 10 cm de espessura e moldar você próprio a forma do corpo do bebé (com a ajuda de uma faca eléctrica). Esta placa construída por si, deve ser encaixada numa alcofa ou colada a uma placa de contraplacado (com cola não tóxica) para aumentar a sua rigidez. Outra alternativa é transportar o bebé dentro de casa nas cadeirinhas de transporte que se adaptam aos automóveis, mas só é viável enquanto os bebés são muito pequenos e ainda cabem nestes dispositivos.
- O facto do seu filho ser mais propenso a fracturas não a deve desencorajar de tocá-lo e acariciá-lo. Deve sempre lembrar-se que a criança precisa de ser abraçada, tocada e que conversem com ela. A estimulação frequente é essencial para o desenvolvimento emocional e social da criança. Não tenha medo de dar esse calor ao seu filho.
- Para segurar no bebé sem perigo, você deve avaliar a situação e planear antes de o levantar. É muito importante que você esteja segura, pois essa segurança e firmeza também são transmitidas ao bebé.
- É importante que se assegure de que os bracinhos do seu bebé, as pernas, os dedos dos pés e das mãozinhas não estão presos no cobertor nem em qualquer peça de roupa, seja da sua ou da dele. Um movimento brusco pode magoar o bebé.
- Não se preocupe, com o tempo você vai ganhando confiança e estes gestos tornar-se-ão banais. MI

Contactos úteis

Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita
Site: <http://www.freewebs.com/aposteogeneseimperfeita/>
E-mail: a.p.osteogeneseimperfeita@gmail.com
Tlm: 938 260 877 (Maria do Céu Barreiros)