

Osteogênese imperfeita, doença pouco conhecida, é uma das doenças genéticas mais prevalentes

Tratamento da doença, que causa a fragilidade dos ossos, reúne médicos de todo o país na AACD

07/10/2016 10:54:33

Médicos e terapeutas de todo o país se reuniram na AACD em São Paulo neste final de semana para discutir as últimas novidades no tratamento da Osteogênese Imperfeita no Brasil. A doença, pouco conhecida, causa a fragilidade dos ossos, e por isso também é chamada de “ossos de vidro” ou “ossos de cristal”, pois predispõem o paciente a fraturas ósseas e a deformidade esquelética, mesmo na ausência de traumas. O sucesso do filme “Corpo Fechado”, com Bruce Willis e Samuel Jackson, que interpretava um personagem com a doença, veio contribuir para aumentar o conhecimento desta.

Segundo o Dr. Pablo De Nicola, médico geneticista da AACD, entre as doenças genéticas a Osteogênese Imperfeita é uma das mais prevalentes, afetando 1 a cada 15 mil indivíduos. Dos casos existentes, cerca de 40% são hereditários e os outros 60% são devidos à mutações novas que ocorreram durante a formação do embrião. Quando um dos pais tem OI, a probabilidade de seus filhos terem a doença é de 50%, considerado um risco alto. Para eles, a forma de evitar que seus filhos tenham a doença é através de aconselhamento genético associado à métodos de diagnóstico molecular.

Ainda não existe a cura para a doença, e seu tratamento é baseado em medicação, cirurgia ortopédica e fisioterapia, visando uma melhor qualidade de vida. Uma equipe multidisciplinar é fundamental. Hoje apenas os medicamentos são cobertos pelo SUS, e faltam insumos básicos em muitos hospitais públicos para a realização das cirurgias ortopédicas necessárias.

O pamidronato dissódico e o alendronato (bisfosfanatos) são medicamentos que têm mostrado bons resultados no tratamento da doença, inibindo a reabsorção óssea, reduzindo o número de fraturas e aliviando a dor. A cirurgia ortopédica busca corrigir deformidades ósseas e prevenir novas fraturas. Segundo o Dr Rafael Yoshida, médico ortopedista da AACD, a correção é basicamente feita com cortes no osso deformado (osteotomias) e estabilização com hastes metálicas no seu interior. As hastes podem ser simples ou telescopadas (duas hastes sendo que uma corre dentro da outra). A haste telescopada é fixa nas extremidades do osso e acompanha o seu crescimento. Apesar de ter

um valor mais elevado, a necessidade de novas cirurgias para troca da haste diminui em relação à haste simples. Isso pode ser uma vantagem em termos de custo total e qualidade ao longo da vida da criança. No Brasil, alguns poucos hospitais dispõem da haste telescópica Fassier-Duval (pdf). Por isso, a maioria dos serviços utiliza técnicas com hastes simples, conduta indicada para pacientes com ossos mais finos e que não comportam as hastes telescópicas.

Durante o workshop na AACD houve uma discussão de casos e demonstração do procedimento cirúrgico para a colocação das hastes telescópicas Fassier-Duval, consideradas hoje o tratamento ideal para crianças em fase de crescimento. As hastes foram desenvolvidas pelo Dr. François Fassier, do Shriners Hospital de Montreal, referência mundial no tratamento de Osteogênese Imperfeita, que percebeu a importância do desenvolvimento de uma tecnologia para as crianças com OI que diminuísse as taxas de reoperações e acompanhasse seu crescimento. Kathleen Montpetit, terapeuta que trabalha lado a lado com o Dr. Fassier no Shriners Hospital, também participou do evento, explicando as modalidades de fisioterapia e a importância da multidisciplinaridade no tratamento da doença.

Osteogênese Imperfeita (OI)

Ao longo da vida, pessoas com OI, devido à sua fragilidade óssea, podem acumular dezenas e até centenas de fraturas causadas por traumas simples que se iniciam antes mesmo do nascimento, no útero e/ou durante as contrações do parto.

A doença se manifesta devido a uma deficiência na produção de colágeno, responsável por toda a arquitetura das estruturas primárias do corpo humano, incluindo os ossos. A ocorrência de sucessivas fraturas, muitas vezes espontâneas, pode gerar sequelas irreversíveis nos pacientes, como o encurvamento dos ossos, principalmente de braços e pernas. Outras características são o rosto em formato triangular, a esclerótica (parte branca dos olhos) azulada, dentes frágeis, desvios de coluna e baixa estatura. Alguns pacientes podem desenvolver problemas dentários e surdez. Além disso, devido à fraqueza muscular, fragilidade e deformação dos ossos, muitos deles não conseguem andar.

A osteogênese imperfeita ainda é pouco conhecida, inclusive pelos profissionais de saúde. O diagnóstico é feito a partir de critérios clínicos e exames complementares, especialmente o estudo radiológico, densitometria óssea e os marcadores do metabolismo ósseo e do colágeno. Hoje no Brasil temos Centros de Referência no tratamento da OI (CROI) em 13 hospitais.

Classificação

A osteogênese imperfeita apresenta graus distintos de gravidade, podendo ocorrer na forma gravíssima, que causa a morte do bebê ainda no útero materno, até formas leves, com poucas

fraturas na infância ou possível manifestação tardia. A Classificação de Sillence, apesar de antiga (1979), ainda é a mais utilizada devido à sua simplicidade descritiva e à sua abrangência. Na verdade, existem 16 tipos de OI, mas 90% dos casos pertencem aos 4 tipos descritos por ele:

Tipo I – forma leve e não deformante, com poucas fraturas na infância. Cerca de 50% podem desenvolver surdez após adolescência. Apresentam piora dos sintomas após a menopausa nas mulheres e após os sessenta anos nos homens;

Tipo II – é a forma mais grave de todas; em geral, os afetados morrem ainda dentro do útero ou logo depois do nascimento;

Tipo III – deformidades graves como consequência das fraturas espontâneas e do encurvamento dos ossos; deformidades graves na coluna; baixa estatura. Dificilmente o paciente consegue andar;

Tipo IV – deformidades moderadas na coluna, curvatura nos ossos longos, especialmente nos das pernas, baixa estatura.

É importante saber diferenciar a Osteogênese Imperfeita da Síndrome dos maus tratos, infelizmente ainda comum na nossa sociedade. Nesse caso a cuidadosa investigação da história e antecedentes do paciente pode demonstrar o abuso.

Para saber mais sobre o funcionamento das hastes telescópicas (Fassier-Duval) acesse o link:

<http://www.pegamedical.com/en/products/Fassier-Duval-the-telescopic-IM-system.html>