



**CLINICAL &
BIOMEDICAL
RESEARCH**



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Volume 44, Supl. - setembro 2024



23 a 27
SET
2024

Semana
CIENTÍFICA
do HCPA

Anais

DADOS CLÍNICOS E MOLECULARES DA REDE BRASILEIRA DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

MARIA EDUARDA CLARO DE SOUZA; ADRIANA LAYBAUER SILVEIRA; TEMIS MARIA FELIX; ADRIANE RIBEIRO TEIXEIRA; LILIANE TODESCHINI DE SOUZA; ANNANDA PINK HOLTZ

HCPA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética causada por falha na biossíntese do colágeno tipo 1. Os sintomas comuns incluem fraturas frequentes, deformidades ósseas, dentinogênese imperfeita e perda auditiva. Objetivos: Descrever dados clínicos e molecular de participantes da Rede Brasileira de Osteogênese Imperfeita (REBOI). Métodos: REBOI é um estudo de 5 instituições brasileiras com coleta de dados clínicos e genéticos. Os dados são registrados no RedCap e a análise molecular de genes relacionados a OI são realizados no HCPA. Resultados: Foram registrados 304 pacientes, sendo 55% do sexo feminino e 45% do sexo masculino, com idade mediana de 11 anos. Destes, 40% possuem dentinogênese imperfeita e 89% escleras azuladas. Os principais tipos da doença encontrados foram tipo I (40%) e III (15%). Em relação a tratamento medicamentoso, 16% fazem uso de bifosfonato oral e 56% intravenoso. Quanto a suplementações, 50% fazem reposição de cálcio e vitamina D. Dos participantes, 50% já realizaram intervenções cirúrgicas ortopédicas, principalmente na coxa (58%) e na perna (37%). Sendo estes para correção de fratura e colocação de haste intramedular. Quanto à audição, apenas 10% apresentam queixa auditiva, sendo 96% das queixas a perda auditiva. Dos pacientes que realizaram exames auditivos, 63% apresentaram resultado normal na orelha direita (OD) e 65% na orelha esquerda (OE). No que se refere ao tipo de perda auditiva, na OD houve predomínio de perda do tipo condutiva (38%) e na OE do tipo neurossensorial e mista (35%). Houve também um número significativo de resultados de limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade, mas com presença de componente condutivo (12% OD e OE). Na análise molecular, foram analisados 138 participantes. Destes 112 tinham alteração, sendo os principais genes COL1A1 (50%) e COL1A2 (45%). Conclusões: Os dados coletados até o momento são fontes valiosas de informações sobre a epidemiologia, tratamento e resultados clínicos da osteogênese imperfeita. A abordagem multidisciplinar visa aprimorar o manejo das condições e o desenvolvimento de novas intervenções.