

CUIDADOS DE ENFERMAGEM NA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: ESTUDO DE CASO CLÍNICO

**COELHO, Fernanda Souza¹; FIGUEIRA, Aline Belletti²; SOUZA, Silvia Alves³;
RODRIGUES, Juliana Baptista⁴; MARTINO-ROTH, MARIA da Graça⁵;
Universidade Federal de Pelotas**

**ROTH, Juliana Martino⁶.
Universidade Federal de Pelotas**

¹ Acadêmica de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas, 7º semestre, relatora.

fscnanda@hotmail.com

² Acadêmica de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas, 6º semestre.

alinebelleti@gmail.com

³ Acadêmica de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas, 4º semestre.

silvia_d_souza@hotmail.com

⁴ Acadêmica de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas, 4º semestre.

julianarodrigues20@yahoo.com.br

⁵ Doutora em Biotecnologia. Professora Adjunto Aposentada da Universidade Federal de Pelotas.

gmartino@brturbo.com.br

⁶ Mestre em Saúde e Comportamento. Enfermeira da Faculdade de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas.

juroth33@hotmail.com

1 INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença determinada geneticamente, na qual está afetada a estrutura e a função do colágeno do tipo I, que representa mais de 90% do colágeno tecidual total. O padrão de herança mais comum é o autossômico dominante, podendo ser, com menor frequência, recessivo. A alteração é determinada por mutações nos cromossomos 7 e 17, mais especificamente nos Loci COL1A1 e COL1A2, onde ocorre com maior frequência a substituição da glicina por um outro aminoácido (CHEVREL, 2004). A OI é uma doença rara, ocorrendo um caso em cada 15.000 a 20.000 nascimentos e sua prevalência é de 1 em 200.000 indivíduos (SANTILI, 2005). A primeira descrição de OI conhecida na literatura médica é a de Amand, em 1715, no entanto, existem confirmações de sua manifestação muito antes disso. No Museu Britânico, em Londres, há uma múmia egípcia, datada do ano 1.000 AC, que mostra alterações no esqueleto, nos dentes e nos ossos longos típicas de OI. O líder da invasão escandinava na Inglaterra, no último quarto do século IX, conhecido como "Ivan, o Sem Ossos", era afetado pela doença. Além disso, um fêmur esquerdo, datado do Século VII, com características de OI, foi encontrado na Inglaterra (Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta, 1995). A doença foi classificada em quatro tipos (Tabela 1). A OI tipo I (OI-I) é a forma mais leve e mais freqüente, autossômica dominante, caracterizada por esclera azul permanente, surdez prematura e fragilidade óssea de média a moderada. É subdividida como IA, se os dentes são normais, ou IB, se há *Dentinogenesis Imperfecta* (DI). A OI tipo II (OI-II) é a forma mais severa, sendo letal intra-útero ou logo após o nascimento. Os bebês apresentam fraturas pré-natais, membros pouco desenvolvidos e curvos e extrema fragilidade óssea que acarreta a letalidade perinatal. A OI tipo III (OI-III) é uma forma severa não letal. Em um trabalho realizado por Sillence (1981, v. 159, p. 11-25), observou que dois terços dos portadores de OI-III tinham

fraturas ao nascimento e apresentavam deformidade progressiva severa nos membros e coluna vertebral. A OI tipo IV é moderadamente severa e apresenta características similares à OI-I. Em um estudo realizado com portadores de OI tratados com pamidronato dissódico, foi observado uma redução significativa da frequência de fraturas, de dores ósseas e da limitação motora, o que interferiu positivamente na capacidade de deambulação, na otimização da motricidade funcional e na prática de atividades físicas. Isso permitiu maior participação social dessas crianças e adolescentes e melhora significativa de sua qualidade de vida e de suas famílias (SANTOS, 2009). Até o momento não existe um tratamento próprio para a cura da Osteogênese Imperfeita, portanto é necessário que ocorram orientações aos portadores de OI e/ou seus cuidadores para que sejam evitadas as fraturas, e incentivados para a correção ou prevenção de deformidades. Este estudo tem como objetivo conhecer a OI e elaborar um plano de cuidados específicos para a paciente e sua família.

2 METODOLOGIA (MATERIAL E MÉTODOS)

Este trabalho é um de estudo de uma paciente portadora de OI, na modalidade de caso clínico (GALDEANO, 2003). A paciente autorizou o estudo, divulgação de informações e fotos, assinando o termo de consentimento livre e esclarecido. O estudo foi realizado durante o estágio de vivências em enfermagem, no primeiro semestre de 2010, em uma unidade de clínica cirúrgica de um hospital do sul do Rio Grande do Sul, Brasil. A paciente acompanhada foi escolhida pela complexidade de sua patologia. T.S.S., 35 anos, relata que nasceu com fraturas múltiplas e durante o seu desenvolvimento apresentou 51 fraturas, destas 47 na perna direita. Apresenta deformidade da coluna com déficit estatural, iniciou a caminhar com 13 anos e começou a fazer uso da cadeira de rodas com 33 anos. A paciente apresenta ainda dentinogênese imperfeita, escleróticas azuladas, déficit auditivo, refere puberdade precoce aos 5 anos. Tem dois filhos que também apresentam OI. A menina que tem 10 anos, nasceu com fraturas, é cadeirante desde os 6 anos idade e apresentou puberdade precoce aos 5 anos. Ela apresenta ainda déficit auditivo, visual e estatural. O menino tem 4 anos e nasceu sem fraturas, sua primeira fratura foi aos 8 meses, totalizando até o presente momento 10 fraturas. Ambos os filhos apresentam dentinogênese imperfeita e esclerótica azulada. As crianças realizam tratamento com pamidronato dissódico. A paciente possui um irmão que fez várias fraturas durante a infância, porém não apresenta escleróticas azuladas. Ele possui duas filhas de 14 e 6 anos, sendo que a mais velha tem déficit estatural e uma fratura por trauma. Segundo relato da T.S.S., seu pai não apresenta nenhuma característica da OI, sendo que a sua mãe tem deformidade na coluna e baixa estatura. A mãe de T.S.S. tem 12 irmãos, sendo que 9 com baixa estatura. Uma prima em primeiro grau da paciente também apresenta baixa estatura e esclerótica azulada e seus filhos são normais.

Com base no histórico da paciente, no estudo da patologia, no tratamento utilizado e nas queixas da mesma, realizamos um levantamento de problemas de enfermagem juntamente com os devidos diagnósticos e então foi desenvolvido um plano de cuidados para a paciente e sua família e/ou seus cuidadores.

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

O papel dos profissionais da Enfermagem pode ser de grande valor para este propósito, uma vez que é o profissional que passa a maior parte do tempo em contato com o paciente hospitalizado. Investigar os antecedentes familiares,

relatos de fraturas com mecanismo de trauma que não se justificariam em pessoas com estrutura músculo-esquelética normais, bem como diferenciar a OI de outras doenças ósseas, ou mesmo da síndrome da criança vítima de abuso físico. Na infância é importante o incentivo às atividades funcionais que estimulem o uso adequado dos membros superiores para conseqüente melhora ou na realização de suas tarefas cotidianas como escovar os dentes, abotoar a blusa, entre outras (SANTOS, 2009). Ainda deve-se levar em consideração a orientação aos pais na organização de uma rotina diária adaptada, que traga uma melhor qualidade de vida às crianças. Em geral, então se aconselha que sejam evitados movimentos súbitos de inclinação, vibração e levantamento de objetos pesados. Orientar os pacientes quanto ao ambiente domiciliar, quanto à segurança e à eliminação de riscos potenciais (SMELTZER, 2009). A criação de um ambiente seguro, como por exemplo, barras para a pessoa segurar-se no banheiro e calçados ajustados adequadamente é importante para evitar quedas. Manter o alinhamento corporal correto quando o paciente está no leito, é essencial, independentemente da posição selecionada, pois é comum a ocorrência de fraturas espontâneas.

4 CONCLUSÕES

A osteogênese imperfeita não tem cura, suas abordagens terapêuticas são apenas paliativas e visam diminuir deformidades ósseas, prover função normal e melhorar a qualidade de vida dentro do possível. A prevenção deve ser a regra que norteia toda a elaboração do plano de tratamento. O profissional que passa a conviver com os portadores de OI necessita exercer uma conduta baseada no seu contexto histórico, ou seja, sua vida e ocupação, desejos e perspectivas. Cabe à enfermagem buscar o conhecimento, aprimorá-lo e planejar ações sistemáticas com o objetivo de atingir uma qualidade compatível com as necessidades do portador de OI, abrangendo o paciente e sua família.

Tabela 1 – Classificação da OI (Sillence, 1981)

Tipo		Grupo		Herança
I	Fragilidade óssea (variável) Esclerótica azulada Surdez precoce Déficit estatural leve	A	Dentes normais	AD
		B	Dentinogênese imperfeita	
		C	Dentinogênese imperfeita	
II	Fragilidade óssea extrema Morte neonatal	A	Aspecto radiológico Ossos longos alargados e curtos com fraturas	AD AR
		B	Ossos longos alargados e curtos com fratura	AD AR
		C	Ossos longos finos e com fraturas	AD AR
III	Fragilidade óssea (moderada a grave)		Cifoesciose precoce	AD AR
IV	Fragilidade óssea Deformidade dos ossos longos e da coluna moderada a grave Escleróticas brancas Déficit estatural moderado ao grave	A	Dentes normais	
		B	Dentinogênese imperfeita	



Figura 1 – Paciente apresentando Dentinogênese Imperfeita.

5 REFERÊNCIAS

SANTILI, C.; AKKARI, M.; WAISBERG, G.; JÚNIOR, J. O. C. B.; FERREIRA, W. M. Avaliação clínica , radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. **Rev Assoc Med Bras** v. 51, n.4, p. 214-220, 2005.

Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta. 1995. Disponível em: <http://www.aguaforte.com/oi/oi01.html#O que/> Acesso em: 20 ago. 2010.

CHEVREL, Guillame. Osteogênese imperfeita. Enciclopédia Orphanet, 2004. <http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-OI.pdf> . Acesso em: 18 ago. 2010.

GALDEANO, L. E, R.; ZAGO, M. M. F. Roteiro instrucional para a elaboração de um estudo de caso clínico. **Revista Latino-americana de Enfermagem**. v.11, n. 3, p. 371-375, maio-junho, 2003.

SILLENCE, D. Osteogenesis imperfecta: na expanding panorama of variants. *Clin. Orthp* , v. 159, p. 11-25, 1981.

SANTOS, C. C.T., et al. Resposta clínica de crianças e adolescentes com osteogênese imperfeita à terapia com infusão cíclica intravenosa de pamidronato dissódico. **Brasília Médica**. V. 46, n. 4, p. 309-316, 2009.

SANTOS, Anelise Sartorel. **Osteogênese imperfeita e terapia ocupacional: análise da medida de independência funcional (MIF)**, 2009. Dissertação de Mestrado em Ciências da Saúde. Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo, Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde.

SMELTZER, S.C.; BARE, B.G.; Hinkle, J.L.; Cheever, K.H. Cuidados aos Pacientes com Transtornos Musculoesqueléticos. In: Brunner & Suddarth. **Tratado de Enfermagem Médico-Cirúrgica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009. Cap. 68, p. 2027-2053.