



IRMÃS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA E FENILCETONÚRIA. DUAS DOENÇAS GENÉTICAS RARAS NA MESMA FAMÍLIA EM SANTO TOMÉ – CORRIENTES/AR

LARISSA CALDERAN TOMAZZI; JORDAN BENETTI

Introdução: A Osteogênese Imperfeita é uma doença genética com mutações dos cromossomos 17 ou 7 produzem uma forma defeituosa de colágeno tipo um. É classificada em cinco tipos, podendo ser Autossômica Dominante (AD) ou Recessiva (AR). Os pacientes apresentam fragilidade e deformidades ósseas, articulações frágeis, estatura baixa, escleróticas azuis, dentinogênese imperfeita e surdez. Sua incidência é de 1 a cada 20.000 recém nascidos vivos. A fenilcetonúria é um transtorno metabólico hereditário de carácter recessivo, com deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, que converte fenilalanina em tirosina. Sua acumulação é tóxica para o Sistema Nervoso Central. Sua incidência é de 1 cada 10.000 recém-nascidos vivos. Não encontramos na bibliografia nenhum caso de concomitância de ambas as doenças em uma mesma família. **Objetivos:** Apresentar duas pacientes uma com Osteogênese imperfeita e outra com Fenilcetonúria na mesma família em Santo Tomé, Corrientes/AR. **Metodologia:** Foi realizada uma entrevista com a mãe das pacientes, direcionada no desenvolvimento e evolução das mesmas. **Resultados:** A família é composta por dois progenitores com seis descendentes, onde duas delas apresentam mutações genéticas sem relação direta nem antecedentes heredofamiliares conhecidos. Paciente de sexo feminino de 17 anos, que apresentou fraturas múltiplas já ao nascimento, a mãe não realizou pré-natal, nasceu de parto vaginal, e nas primeiras horas de vida foi encaminhada ao Hospital terciário onde foi realizado o diagnóstico Osteogênese Imperfeita do Tipo III, atualmente apresenta baixa estatura, escleróticas azuis, dentinogênese imperfeita, malformações e fragilidade óssea com reparações cirúrgicas. A segunda paciente de 5 anos de idade foi diagnosticada com Fenilcetonúria aos seis meses de idade por apresentar hepatoesplenomegalia, hiperatividade e hiperemésis, começou seu tratamento precocemente e não apresenta alterações neurológicas. **Conclusão:** A Osteogênese Imperfeita poderia ser uma “mutação de novo” já que é de carácter AD e nenhum de seus progenitores o apresentavam. A fenilcetonúria por ser AR sugere que ambos os pais são portadores do gene alterado o que representa uma probabilidade de 25% de apresentação em cada gravidez. Por esse motivo, é importante o acompanhamento pré-natal, screening neonatal e exames semiológicos para o diagnóstico precoce de doenças congênitas e seu tratamento para uma melhor qualidade de vida.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, Osteogenese imperfeita, Genetica, Mutação, Irmãs.