



OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: RELATO DE CASO COM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E MANEJO MULTIDISCIPLINAR

HELADIA ALMEIDA QUEIROZ; CAMILA CHAVES BEZERRA FREITAS; RANA ISADORA BEZERRA LIMA; HELOÍSA ALVES CAJADO; KAMILY LIMA SAMPAIO; BRENDA DUARTE PEDROSA; DOMINIQUE VIEIRA TAVARES; MARIA LETÍCIA ROCHA PEREIRA; SABRINNE LOPES COELHO; AMALIA MAPURUNGA ALMEIDA

INTRODUÇÃO: A osteogênese imperfeita (OI), também conhecida como doença dos ossos de vidro, é uma doença genética rara, caracterizada por mutações em um dos dois genes (COL1A1 e COL1A2) que codificam as cadeias alfa do colágeno tipo 1 sintetizado pelos osteoblastos, resultando em defeito na mineralização da matriz óssea. Pode se manifestar com fraturas ósseas espontâneas ou de baixo impacto recorrentes, deformidades ósseas em crânio, cintura pélvica e ossos longos, além de dor óssea, baixa estatura, esclera azulada, hipermobilidade articular, dentinogênese imperfeita, escoliose grave com comprometimento respiratório, alterações cardiovasculares, anomalias oculares e surdez. Este relato descreve o caso de uma criança de três anos com diagnóstico de OI confirmado por achados clínicos e exames complementares no período neonatal, após a identificação de alterações esqueléticas no ultrassom obstétrico durante pré-natal. **OBJETIVO:** Relatar um caso de osteogênese imperfeita diagnosticado no período pré-natal e seu seguimento clínico após o nascimento, com ênfase no manejo das fraturas ósseas e acompanhamento interdisciplinar, bem como as comorbidades associadas, como a alergia à proteína do leite de vaca (APLV). **RELATO DE CASO:** Criança nascida a termo no Hospital Geral César Cals (HGCC), devido à detecção pré-natal de displasia esquelética e iteratividade. No momento do parto, foi identificada crepitação na região occipital, sugerindo fratura craniana. Aos 15 dias de vida, a paciente apresentou sangramento intestinal, levantando a suspeita de alergia à proteína do leite de vaca (APLV), sendo instituída fórmula à base de proteína extensamente hidrolisada (Pregomin®). Atualmente, com 3 anos, a despeito do tratamento regular com bifosfonato, já apresentou nove fraturas espontâneas ou de baixo impacto em ossos longos, como úmero, fêmur e tíbia, além de apresentar muito baixa estatura para idade (81 cm - abaixo do Z score -3 para idade), membros curtos, deformidades ósseas e escleras azuladas. **CONCLUSÃO:** O caso reflete a importância do diagnóstico pré-natal de doenças genéticas raras como a osteogênese imperfeita e o manejo multidisciplinar pós-natal, visando minimizar complicações e melhorar a qualidade de vida da paciente. O tratamento com pamidronato tem sido essencial no controle das fraturas, enquanto a restrição dietética tem gerido com sucesso a APLV.

Palavras-chave: **FRATURAS ÓSSEAS; DENTIOGÊNESE; PAMIDRONATO**