

Osteogênese Imperfeita: Causas biológicas e consequências sociais

Bruna Vieira Castro¹, Eduardo Cerchi Barbosa¹, João Vítor Teixeira Couto¹, Miguel Fernandes Rassi Lopes¹, Sérgio Augusto Dutra da Conceição¹, Humberto de Sousa Fontoura²

1. Discente do curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

2. Docente curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

RESUMO: A osteogênese imperfeita (OI) é determinada como um distúrbio que compromete a biossíntese de colágeno tipo I. Possui variados genótipos e fenótipos, sendo assim, dividido em diversos tipos, a fim de maior eficiência no tratamento, de acordo com as diferentes manifestações nos pacientes. Este artigo propõe analisar as características biológicas e como elas afetam a qualidade de vida dos pacientes com esse distúrbio genético. As pesquisas dos artigos foram realizadas no Scielo, Google Acadêmico e Pubmed. Há 4 características primordiais que definem o perfil clínico de portadores de OI: escleras azuladas; fraturas; ossos wormianos; e dentinogênese imperfeita. A presença de consequências sociais é inevitável, uma vez que, apesar de certo grau de independência, o fenótipo da doença pode repercutir negativamente no cotidiano. O preconceito social, e até mesmo familiar, aparece como uma queixa recorrente, logo, sendo uma grande dificuldade enfrentada por estes deficientes físicos na sociedade. Vale ressaltar que vários dos portadores de OI estudados envolviam-se ativamente em grupos religiosos como recurso de enfrentamento a doença. A maioria dos pacientes na literatura relataram que era possível realizar atividades cotidianas mesmo que dificuldades tenham sido apresentadas, necessitando de acompanhamento. Dependendo da gravidade da doença, a terapia ocupacional apresenta-se como um dos tratamentos mais indicados para a melhora na qualidade de vida, em contrapartida à outras maneiras que possuem efeitos incertos em relação ao tratamento desse distúrbio.

Palavras-chave:

Osteogênese imperfeita. Doença de Lobstein. Genética. Qualidade de vida.

INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) é um distúrbio genético e hereditário que compromete a formação de colágeno tipo I – proteína diretamente relacionada à constituição da matriz extracelular dos ossos, pele e tendões. Este, devido a suas modificações estruturais, não é capaz de interagir com a hidroxapatita, constituinte também associado à estrutura, o que compromete a interação destes componentes para a resistência do tecido conjuntivo (PAIVA, et al., 2018). As alterações estruturais ou quantitativas de colágeno tipo I causam fenótipos esqueléticos que variam de subclínicos a letais.

Em seus estudos, Brizola et al. (2017) destaca que, devido à ampla heterogeneidade genotípica e fenotípica, a OI tem sido classificada em vários tipos, de acordo com as características clínicas, os aspectos radiológicos e os genes responsáveis. A classificação desses tipos, inicialmente descrita por Silience (1979), é baseado nas características clínicas e gravidade da doença. Primeiramente, seguia-se uma classificação estendida, onde é possível definir cerca de 15 grupos com diferentes padrões de herança e variabilidade clínica de osteogênese imperfeita. Entretanto, apesar de sua variação genotípica, o fenótipo dos tipos das classificações ainda se encaixa na classificação de Silience (1979), a qual, dessa forma, foi mantida universalmente pelo Grupo de Nosologia da Sociedade Internacional de Displasias Esqueléticas, adicionando a OI tipo 5 (OI-5) aos 4 grupos originalmente descritos (VALADARES, et al., 2014).

As diversas alterações genéticas, geradas pela OI, englobam sinais clássicos e, segundo Paiva et al. (2018), são: fragilidade e deformidade óssea e física, osteopenia e osteoporose, baixa estatura, fraturas de repetição, esclerótica cinza ou azulada, dentinogênese imperfeita (DI), hipoacústicas ou surdez, hiperelasticidade da pele, hipermobilidade articular, dor crônica e, em alguns casos, ossos wormianos presentes nas suturas do crânio. No entanto, ainda há também estudos em relação as implicações destas características sobre a qualidade de vida dessa população, sobretudo, em outras dimensões além da física.

A vida de portadores de Osteogênese experimenta limites alcançados pela doença, uma vez que permeiam consequências sociais no cotidiano. Apesar de relatarem dificuldades não só físicas, mas também emocionais, utilizam do meio em que vivem para estimular o desenvolvimento do corpo e da mente. Dessa forma, realizam atividades e participam de grupos, promovendo a chamada terapia ocupacional, uma forma de tratamento na esfera social. Portanto, esse artigo propõe analisar características biológicas e como elas afetam a qualidade de vida de pacientes com Osteogênese Imperfeita.

METODOLOGIA

O estudo é uma revisão sistemática da literatura, em que foram realizadas pesquisas no banco de dados Scielo, Google Acadêmico e Pubmed, tendo como base os descritores: Osteogenesis Imperfecta and Impact, Dentinogênese Imperfeita e Fragilidade Óssea obtidos no site Descritores de

ciência da Saúde (DeCS). Dentre 9 artigos, foram selecionados 5, que se encontram no período entre 2014 a 2018, esses abordam as características genéticas e morfológicas da OI e o estilo de vida desses pacientes.

RESULTADOS

Segundo Brizola et al. (2017), o perfil clínico de portadores de Osteogênese Imperfeita é composto por sua maioria, escleras azuladas e fraturas nos membros superiores ou inferiores e sua minoria, ossos wormianos e detinogênese imperfeita, sendo essas as quatro características primordiais no padrão da doença. Além disso, é citado por Paiva et al. (2018), fatores como: osteopenia, osteoporose, hipoacústicas, hiperelasticidade da pele e hipermobilidade articular, que variam de acordo com a Classificação de Sillence (1979).

A avaliação das características prevalentes pode ser realizada através do cálculo do ângulo de fase (AF), um método eficaz para a triagem de pacientes com certa deficiência estrutural, o qual reafirmou que pacientes com OI tiveram sua classificação de peso, estatura e AF significativamente menores quando comparados com o grupo controle saudável. Dessa forma, o baixo valor desse método sugere morte celular e diminuição da integridade das membranas, o que é visto na perda das funções citadas no quadro clínico (PILLEGGI, et al., 2016).

Além das biológicas, a presença das consequências sociais é indispensável na análise da qualidade de vida dos pacientes. Sob o viés de Paiva et al. (2018), é possível manter atividades como de autocuidado, trabalho, lazer, atividades do lar e cuidados gerais, realizando-as de forma independente e autônoma. Porém, Martins et al. (2014) afirma que as constantes internações cirúrgicas e medicamentosas podem repercutir negativamente nas atividades cotidianas, como por exemplo, na vida escolar das crianças e adolescentes, uma vez que, esta condição, pode gerar um afastamento entre o jovem e a sala de aula e, por consequência, interromper seu ritmo de estudos.

Ressalta-se que independe de dificuldades sociais ou não, a maioria dos portadores de Osteogênese estudados se envolviam ativamente em grupos religiosos. A espiritualidade foi percebida como um recurso de enfrentamento da doença, uma importante estratégia de quebrar estigmas e barreiras (MARTINS, et al., 2014). Assim, atividades com componentes sociais como roda de amigos, estudos e crenças pessoais serviram de suporte nos preconceitos estipulados (PAIVA, et al., 2018).

Outra queixa recorrente dos participantes é esse preconceito experimentado no contexto social e, até mesmo, no familiar. O preconceito constitui-se como uma atribuição de qualidade a um grupo determinado ou indivíduo, sem antes conhecê-lo, demonstrando uma atitude hostil e de aversão. Logo o deficiente físico ainda enfrenta rótulos pela sociedade e familiares, não somente voltadas às reações de

distanciamento, como também às reações de indulgência, atribuindo “pena”, “dó” e incapacidade a ele. (PAIVA, et al., 2018).

Ainda nesse âmbito, as relações sexuais também são influenciadas pela Osteogênese, pois existem alguns fatores biológicos, psicológicos e socioculturais que podem ser elencados como limitadores das vivências da sexualidade, exemplo disso é a insegurança com a imagem corporal, devido às deformidades. Entretanto, a sexualidade apesar de se apresentar como uma “barreira física!”, é uma forma de superar as adversidades impostas pelas condições e redirecionar as relações sexuais e sociais como tratamentos terapêuticos. Dados semelhantes em ambos os estudos (MARTINS, et al., 2014; PAIVA, et al, 2014)

A terapia ocupacional desenvolveu-se, portanto, como um dos tratamentos mais indicados, com o acompanhamento de profissionais diversos da área da saúde, a fim de maximizar a mobilidade e as competências diárias na vida, além de diminuir a dor e a fragilidade óssea, diz Paiva et al. (2018). Diante disso, o acompanhamento do estado nutricional de Pileggi et al. (2016), a realização de atividades físicas, controle da gordura corporal, manutenção da força muscular, melhora da flexibilidade, melhora da autoestima, diminuição da insônia, da tensão muscular, estresse, ansiedade e depressão, apontam Paiva et al (2018) e Martins et al. (2014) como formas de tratamento eficazes, mas que não excluem as cirurgias corretivas e medicamentos bifosfonatos.

Além da abordagem supracitada, a terapia ocupacional se encaixa melhor para casos mais severos da doença, assim como a fisioterapia, método de longo prazo que ajuda crianças a entrarem bem na vida adulta, priorizando a qualidade de vida social. As outras maneiras, ortopédica e medicamentosa, apesar de serem mais usadas, possuem restrições, como o tratamento focalizado apenas na infância e as incertezas de eficácia no grau de fragilidade óssea (RALSTON; GASTON, 2020). O Bifosfonato, por exemplo, aumentou a incidência de fraturas em adolescentes com OI que foram tratados pelo medicamento na infância, já que até 20 anos após o uso contínuo, esse não apresentou efeitos positivos no tratamento e na vida de todos os tipos de OI da Classificação de Sillence (MATSUSHITA, et al., 2019)

Reafirmando sobre a influência das internações cirúrgicas na rotina dos pacientes, foi relatado constante preocupação no período imediatamente após fraturas, o que impede a realização dos movimentos em sua plenitude, aumentando consideravelmente sentimentos de exclusão e medo. Inegavelmente, a recuperação requer não só certo tempo de cicatrização óssea, mas também de segurança pessoal, já que essas situações tendem a se repetir futuramente, de acordo com o histórico da Osteogênese (MOREIRA, et al., 2012).

CONCLUSÃO

Visto que os portadores de Osteogênese imperfeita estão suscetíveis a fraturas ósseas de gravidade variável e defeitos no metabolismo de colágeno tipo I, sua manifestação pode ser também,

de forma variável, uma vez que abrange casos desde letalidades perinatais a pacientes assintomáticos. Evidencia-se, portanto, que as escleras azuladas, a detinogênese imperfeita, os ossos wormianos e a presença de fraturas como as características mais marcantes no perfil clínico, que podem ser avaliadas quanto intensidade pelo ângulo de fase. Sendo assim, mesmo a maioria dos pacientes relatados na literatura terem apresentado estas alterações típicas do quadro clínico de OI, não as referenciaram como fatores limitantes para a realização de grande parte das atividades cotidianas significativas, embora relevantes dificuldades tenham sido consideradas. Dificuldades estas que, sem um devido acompanhamento, por meio de terapias ocupacionais, por exemplo, podem se agravar, afetando, indubitavelmente, tanto pacientes autônomos, ao realizarem atividades de lazer, quanto pacientes inseguros, ao realizarem seus afazeres.

REFERÊNCIAS

- BRIZOLA, E.; et al. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. **Revista Paulista de Pediatria**, São Paulo-SP, v. 35, n. 2, p 171-177, jun 2017.
- MARTINS, A.J.; et al. Adolescentes com osteogênese imperfeita – qualidade de vida. **Revista Adolescência e Saúde**, Rio de Janeiro-RJ, v. 11, n. 1, p. 7- 17, jan/mar 2014.
- MATSUSHITA, M.; et al. Impact of fracture characteristics and disease-specific complications on health-related quality of life in osteogenesis imperfecta. **Journal of Bone and Mineral Metabolism**, Japan, v. 38, n. 1, p. 109-116, jan 2020.
- MOREIRA, C.L.; et al. A prevalência de instabilidade articular e hipotonia muscular na osteogênese imperfeita. *Revista Fisioterapia Brasil*, São PauloSP, v. 13, n. 6, p. 434-439, nov/dez 2012.
- PAIVA, D.F.; OLIVEIRA, M. L.; ALMOHALHA, L. Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado. **Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional**, São Carlos, v. 26, n. 2, p. 399-407, abr/jun 2018.
- PILEGGI, V.N.; SCALIZE, A.R.; JUNIOR, J.S. Ângulo de fase e critérios da Organização Mundial de Saúde na avaliação do estado nutricional em crianças com osteogênese imperfeita. *Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo-SP, v. 34, n. 4, p. 484-488, mar 2016.
- RALSTON, S.H.; GASTON, M.S. Management of Osteogenesis Imperfecta. **Journal Frontiers in Endocrinology**, v. 10, art. 924, feb 2020.
- SILLENCE D.O.; SENN A, DANKS D.M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. **J Med Genet**, 1979;16:101-16.
- VALADARES, E.R.; et al. What is new in genetics and osteogenesis imperfecta classification? **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro-RJ, v. 90, n. 6, p. 536-541, mar/maio 2014.