

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM GESTAÇÃO NORMAL : UM RELATO DE CASO CLÍNICO

OSTEOGENESIS IMPERFECT IN PREGNANCY : A CLINICAL CASE REPORT

GIOVANNA VASCONCELLOS BARBOZA DE SOUZA¹; MARIANA MÉRIDA DE SOUZA¹; JÚLIA COSTA ALVES SIMÕES¹;
HENRI NAVES SIQUEIRA²; KAMILA DE OLIVEIRA GONÇALVES SOUZA¹, WALDEMAR NAVES DO AMARAL¹

RESUMO

O objetivo desse trabalho é relatar um caso clínico do parto de uma paciente com Osteogênese Imperfeita em uma gestação não planejada. A gestação nessas pacientes é associada a complicações maternas e para o feto, uma vez que a presença de mutação autossômica dominante na mãe determina um risco de 50% de presença de OI na prole. Esse é o relato de caso de uma paciente portadora de Osteogênese Imperfeita e gestante, com desfecho positivo materno e fetal, com intuito de discutir possíveis complicações ocasionadas na gestação devido a essa comorbidade, com foco nas recomendações de manejo dessas mulheres. Paciente C.C.V., 25 anos, sexo feminino, portadora de OI, primípara, histórico de múltiplas fraturas ósseas, displasia óssea, esclera azul e endometrioma. Foi admitida em março de 2023 para parto cesáreo, hemodinamicamente estável com exames laboratoriais sem alterações e sorologias negativas, histórico familiar de diabetes, doença cardíaca e glaucoma. Paciente relata gestação inesperada e sem acompanhamento pré natal, o feto não apresentou suspeita de patologia. O parto ocorreu por via cesariana, após o início do trabalho de parto, com anestesia raquidiana em centro cirúrgico e hospital maternidade. O conceito veio à luz saudável, sem intercorrências e é não portador de OI. Esse caso demonstra a importância do acompanhamento multidisciplinar e planejamento para gestações em mulheres com OI, além da importância de amplo conhecimento dos histórico de fraturas prévias da paciente e condições clínicas para que os profissionais obstetras e anestesistas auxiliem na escolha da melhor via de parto, tanto para a saúde da mãe quanto do feto.

PALAVRAS CHAVE: DOENÇAS ÓSSEAS CONGÊNITAS, GRAVIDEZ, OSTEOGÊNESE IMPERFEITA, PRÉ-NATAL.

ABSTRACT

The aim of this work is to report a clinical case of childbirth in a patient with Osteogenesis Imperfecta (OI) during an unplanned pregnancy. Pregnancy in these patients is associated with maternal and fetal complications, given that the presence of an autosomal dominant mutation in the mother determines a 50% risk of OI in the offspring. This is a case report of a pregnant patient with Osteogenesis Imperfecta, with a positive maternal and fetal outcome, aiming to discuss possible complications arising during pregnancy due to this comorbidity, focusing on recommendations for managing these women. Patient C.C.V., a 25-year-old female, diagnosed with OI, primiparous, with a history of multiple bone fractures, bone dysplasia, blue sclera, and endometrioma. She was admitted in March, 2023, for a cesarean section, hemodynamically stable with unaltered laboratory tests and negative serologies, with a family history of diabetes, heart disease, and glaucoma. The patient reported an unexpected pregnancy without prenatal care, and the fetus showed no suspicion of pathology. The delivery was via cesarean section, after the onset of labor, with spinal anesthesia in the operating room of the maternity hospital. The fetus was born healthy, without complications, and is not affected by OI. This case highlights the importance of multidisciplinary care and planning for pregnancies in women with OI, as well as the significance of comprehensive knowledge of the patient's history of previous fractures and clinical conditions, so that obstetricians and anesthesiologists can assist in choosing the best delivery method for both the mother's and the fetus's health.

KEYWORDS: CONGENITAL BONE DISEASES, PREGNANCY, OSTEOGENESIS IMPERFECTA, PRENATAL.

INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI), também denominada doença dos ossos de vidro, trata-se de um grupo de doenças do tecido conjuntivo, de apresentação heterogênea, relacionadas a deficiência na síntese de colágeno do tipo I. Sua inci-

dência está estimada em 1 caso a cada 15.000-20.000 nascimentos, sendo a doença de tecido conjuntivo geneticamente herdada mais comum¹.

Dos casos, 85 a 90% são causados por mutações autossômicas dominantes estruturais ou quantitativas nos

1. Universidade Federal de Goiás
2. Clínica Fértil, Goiânia - Goiás

ENDEREÇO

WALDEMAR NAVES DO AMARAL
Email: waldemar@sbus.org.br

genes relacionados ao colágeno, como destaque para os genes COL1A1 e COL1A2, responsáveis pela codificação de cadeias alfa do colágeno tipo 1. A localização dessa mutação dentro da proteína determina a apresentação genotípica e fenotípica apresentada pelos pacientes portadores de OI².

Em 1979, foi desenvolvida uma classificação dos subtipos da OI, a partir de características clínicas e gravidade. O tipo I é leve, não deformante, com esclera azul; o tipo II é caracterizado pela forma letal perinatal; o tipo III é grave, com deformação progressiva; o tipo IV é moderado, com esclera normal³. Quanto a características genéticas, já foram identificadas 22 tipos distintos da doença.

De maneira geral, clinicamente, essa patologia caracteriza-se por fragilidade e deformidades ósseas, associada a fraturas por traumas mínimos. Também pode causar déficit de crescimento a depender da forma clínica apresentada pelo paciente. Por se tratar de um distúrbio do tecido conjuntivo, achados podem se estender para outros sistemas além do esquelético, como por exemplo, com esclera azul, perda auditiva, dentinogênese imperfeita e disfunção pulmonar¹.

Com os avanços no manejo da OI, houve aumento da expectativa de vida dos pacientes, e mais mulheres acometidas pela doença atingem idade reprodutiva, com desejo de gestação. A gravidez nessas pacientes é associada a complicações maternas e para o feto, uma vez que a presença de mutação autossômica dominante na mãe determina um risco de 50% de presença de OI na prole⁴. Dessa forma, é essencial a realização de aconselhamento reprodutivo nesse grupo, bem como que seja feito o manejo adequado no pré-natal e na assistência ao parto com objetivo de minimizar desfechos negativos entre as pacientes que engravidam.

Esse é o relato de caso de uma paciente portadora de Osteogênese Imperfeita e gestante, com desfecho positivo materno e fetal, a fim de discutir possíveis complicações ocasionadas na gestação devido a essa comorbidade, com foco nas recomendações de manejo dessas mulheres.

RELATO DE CASO

Paciente C.C.V., 25 anos, foi admitida em Março de 2023 para parto cesáreo, hemodinamicamente estável com exames laboratoriais sem alterações e sorologias negativas. Primípara, engravidou naturalmente, sem programação e estava com 36 semanas de gestação. Descobriu a gravidez em um exame de ultrassom com fim de pré operatório para retirada de um endometrioma no ovário esquerdo. A paciente não realizou acompanhamento pré-natal. Ela é portadora de displasia óssea, osteogênese imperfeita (tipo não informado), diagnosticada com 6 meses de vida, apresenta histórico com mais de 20 fraturas, esclera azulada e possui histórico familiar de doenças ge-

néticas como doença cardíaca, glaucoma e diabetes. Apesar da displasia óssea, não possui outras comorbidades, não faz uso de medicações e não apresenta histórico de hipertensão arterial, diabetes ou tabagismo. No entanto, relata etilismo socialmente. Não foi realizado cariótipo. O feto não apresentou suspeita de patologia.

Foi realizada uma cesariana eletiva com anestesia raquidiana, uma anestesia regional com a injeção de anestésico no espaço subaracnóide, bloqueando a dor na parte inferior do corpo. Após o parto veio à luz uma criança viva não portadora de OI, sem lesões aparentes e sinais vitais adequados.

DISCUSSÃO

A osteogênese imperfeita, uma condição rara e hereditária do tecido conjuntivo, apresenta desafios significativos para as pessoas afetadas e suas famílias. Caracterizada pela fragilidade óssea e propensão a fraturas devido a defeitos na síntese do colágeno, essa condição demanda uma abordagem cuidadosa, especialmente durante a gravidez.

Para mulheres que planejam engravidar, é recomendável buscar aconselhamento genético antes da concepção em ocorrências de osteogênese imperfeita, a fim de que as famílias compreendam melhor as implicações da condição e tomem decisões sobre o planejamento familiar.

Durante a gestação, é essencial um preparo metuculooso, permitindo o acompanhamento do desenvolvimento fetal, a identificação precoce de intercorrências e a orientação sobre práticas pré-natais adequadas. Complicações durante a gestação, que podem variar desde dor intensa e deformidades ósseas até situações mais graves, como a ruptura uterina, ressaltam a importância do monitoramento pré-natal. Esse processo requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo profissionais como obstetras, geneticistas e psicólogos, que devem estar plenamente cientes do histórico de vida da paciente, incluindo suas fraturas e complicações decorrentes da doença, para fornecer orientações precisas e eficazes durante o período de preparação para a gestação, o parto e o puerpério.

Até o momento, não há tratamento medicamentoso definitivo para essa doença⁵. No entanto, diversos métodos têm sido associados no acompanhamento dos pacientes afetados. Uma dessas abordagens inclui o uso de bifosfonatos, investigados como uma alternativa para melhorar a densidade óssea e diminuir as chances de fraturas em pacientes diagnosticados com OI⁶. No entanto, a falta de estudos científicos conclusivos que respaldam a eficácia benéfica do uso desses medicamentos durante a gestação ressalta a incerteza quanto à segurança no período gestacional.

As precauções durante o parto são ampliadas para assegurar a saúde de todos os envolvidos. A equipe deve estar preparada para oferecer suporte e intervenções específicas para cada paciente, visando uma experiência

única e adaptando conforme as necessidades específicas de cada gestante com OI, como cuidados adicionais com anestesia, intubação, acolchoamento da maca, equipamentos utilizados, entre outros.

A administração da anestesia pode gerar incertezas, especialmente na escolha dos medicamentos, e desafios durante a intubação traqueal. Recomenda-se aplicar anestésicos na área da orofaringe antes da laringoscopia, enquanto a paciente está consciente, para avaliar possíveis dificuldades na intubação. Além disso, a intubação por broncofibroscopia e o uso da máscara laríngea são alternativas que devem ser consideradas¹⁰.

O parto, frequentemente cirúrgico, pode ser necessário devido a deformidades pélvicas da gestante, a desproporção cefalopélvica ou a condição do feto com osteogênese imperfeita¹⁰. Essas considerações destacam a complexidade do ato em pacientes com essa condição e a importância de cuidados específicos para garantir resultados seguros e positivos.

Devido a relatos de diferentes técnicas é essencial analisar individualmente cada caso para determinar a melhor abordagem de fatores como a anestesia e o modo de parto, conduta implementada no presente caso clínico. Um estudo apontou que a hemorragia é uma complicação possível em 10% a 30% dos pacientes com OI, devido à fragilidade dos tecidos e à resposta inadequada ao sangramento causada pela deficiência de colágeno, o que aumenta o risco de atonia uterina pós-parto⁷. Durante o parto, é crucial observar cuidados especiais, assegurando, por exemplo, um posicionamento adequado para evitar compressão. Adicionalmente, uma pesquisa mostrou altas taxas de complicações obstétricas em mulheres com osteogênese imperfeita, incluindo diabetes gestacional, cesariana, necessidade de transfusão sanguínea e ocorrência de fraturas tanto antes quanto após o parto⁸.

O diagnóstico do estado fetal pode ser conduzido através da extração de vilosidades coriônicas e observações por imagens do feto⁹. Durante a gravidez, uma ultrassonografia pode detectar a OI e indicar o tipo, como a forma mais grave e potencialmente fatal de osteogênese imperfeita. Após o parto, o médico verifica os sintomas e realiza um exame físico para fazer o diagnóstico. Se persistir alguma dúvida, o profissional pode optar por fazer uma biópsia da pele ou colher uma amostra de sangue para análise genética, métodos que auxiliam na confirmação do diagnóstico e na definição do tratamento mais adequado para a condição.

CONCLUSÃO

É ideal que a gestação para portadoras de Osteogênese Imperfeita seja planejada e acompanhada por profissionais especialistas na condição clínica da paciente e um amplo conhecimento do caso específico para evitar complicações futuras durante a gestação e o parto. No

caso relatado, a paciente apresenta uma gestação não planejada mas bem conduzida e acompanhada, sem intercorrências graves.

Após a descoberta da gestação, a paciente com OI deve receber uma abordagem multidisciplinar, abrangendo profissionais como obstetras, geneticistas e psicólogos, os quais estejam cientes do histórico de vida da paciente, incluindo suas fraturas e complicações decorrentes da doença. Há riscos específicos relacionados a essa condição na gestação especialmente relacionados a hemorragias, devido à fragilidade dos tecidos e à resposta inadequada ao sangramento causada pela deficiência de colágeno, o que aumenta o risco de atonia uterina pós-parto, além de um risco aumentado de complicações obstétricas.

Até o momento não há medicações comprovadamente efetivas para o tratamento dessa condição e há o risco do feto também ser portador dessa condição genética. É importante e necessário que haja o acompanhamento e identificação precoce da OI no bebê durante a gestação.

Indica-se, geralmente, que o parto seja cesariano, haja vista a desproporção cefalopélvica e/ou deformações pélvicas decorrentes de fraturas anteriores. É importante uma análise criteriosa do anestesista e do obstetra para avaliar a melhor via de parto tanto para a mãe quanto para o bebê.

REFERÊNCIAS

1. Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2016 Apr;387(10028):1657-71.
2. Panzaru MC, Florea A, Caba L, Gorduză EV. Classification of osteogenesis imperfecta: importance for prophylaxis and genetic counseling. *World J Clin Cases*. 2023 Apr;11(12):2604-20.
3. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet*. 1979 Apr;16(2):101-16.
4. Cozzolino M, Perelli F, Maggio L, Coccia ME, Quaranta M, Gizzo S, et al. Management of osteogenesis imperfecta type I in pregnancy; a review of literature applied to clinical practice. *Arch Gynecol Obstet*. 2016 Jan;293(6):1153-9.
5. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004 Apr;363(9418):1377-85.
6. Sharma A, George L, Erskin K. Osteogenesis imperfecta in pregnancy: two case reports and review of literature. *Obstet Gynecol Surv*. 2001 Sep;56(9):563-6.
7. das Neves JFNP, Sant'anna RS, de Almeida JR, Saldanha RM, Magalhães MG. Anestesia venosa total em paciente portador de Osteogênese imperfeita: relato de caso. *Rev Bras Anestesiol [Internet]*. 2004 Sep;54(5):668-71. doi: 10.1590/S0034-70942004000500007
8. Rao R, Cuthbertson D, Nagamani SCS, Sutton VR, Lee BR, Krischer J, et al. Pregnancy in women with osteogenesis imperfecta: pregnancy characteristics, maternal, and neonatal outcomes. *Am J Obstet Gynecol MFM*. 2021 Jul;3(4):100362.
9. Cubert R, Cheng EY, Mack S, Pepin MG, Byers PH. Osteogenesis Imperfecta: mode of delivery and neonatal outcome. *Obstet Gynecol*. 2001 Jan;97(1):66-9.
10. Vogel TM, Ratner EF, Thomas RCJ, Chitkara U. Pregnancy complicated by severe osteogenesis imperfecta: a report of two cases. *Anesth Analg*. 2002 May;94(5):1315-7.