Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

A osteogênese imperfeita como diagnóstico diferencial de osteoporose secundária

Osteogenesis imperfecta as a differential diagnosis of secondary osteoporosis

Osteogénesis imperfecta como diagnóstico diferencial de osteoporosis secundaria

Amanda Silva de Mattos[1], Daniel Garcia Pimenta[2], Daniella Flávia Azevedo de Sousa[3], Flávia Pascoal Teles[3], Isadora Fernanda de Moraes Neves[3], Jordana Oliveira Silva[3], Pedro Henrique dos Santos[1], Marcelo Pimenta[3].

RESUMO

Objetivo: Descrever um caso clínico de osteogênese imperfeita (OI) tipo IV, destacando a importância do diagnóstico diferencial com a osteoporose secundária e discutindo as abordagens terapêuticas atualmente disponíveis. **Detalhamento de caso:** Paciente do sexo feminino, com histórico de fraturas recorrentes desde os primeiros anos de vida, baixa estatura, deformidades ósseas, escleras acinzentadas e perda auditiva bilateral progressiva. A paciente foi encaminhada ao ambulatório de doenças osteometabólicas para investigação de fragilidade óssea. Exames complementares revelaram densidade mineral óssea diminuída em diversos sítios esqueléticos, conforme demonstrado pela densitometria óssea. O teste genético identificou mutação no gene COL1A1, confirmando o diagnóstico de OI tipo IV. O tratamento instituído incluiu uso de bisfosfonatos intravenosos, reabilitação fisioterapêutica regular e cirurgias ortopédicas corretivas, com melhora progressiva do quadro funcional. A paciente permanece em acompanhamento multiprofissional, com foco na prevenção de fraturas, promoção da independência funcional e suporte psicossocial. **Considerações finais:** O caso reforça a importância de considerar a OI no diagnóstico diferencial de pacientes com fraturas de repetição e destaca o papel do seguimento multidisciplinar e contínuo na condução clínica da doença. O diagnóstico precoce possibilita melhor planejamento terapêutico e orientações genéticas adequadas.

Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Osteoporose secundária, Fraturas recorrentes.

ABSTRACT

Objective: To describe a clinical case of type IV osteogenesis imperfecta (OI), highlighting the importance of differential diagnosis with secondary osteoporosis and discussing current therapeutic approaches. **Case detail:** Female patient with a history of recurrent fractures since early childhood, short stature, bone deformities, grayish sclerae, and progressive bilateral hearing loss. The patient was referred to a specialized outpatient clinic for osteometabolic diseases for evaluation of bone fragility. Complementary tests revealed reduced bone mineral density in multiple skeletal sites, as demonstrated by bone densitometry. Genetic testing identified a pathogenic mutation in the COL1A1 gene, confirming the diagnosis of type IV OI. The treatment included intravenous bisphosphonates, regular physiotherapy, and corrective orthopedic surgeries, resulting in progressive improvement of functional capacity. The patient remains under multidisciplinary follow-up,

[1] Universidade Evangélica de Goiás (UniEVANGÉLICA), Anápolis – GO.
[2] Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FACERES), São Jose do Rio Preto - SP.
[3] Hospital Geral de Goiânia Dr. Alberto Rassi (HGG), Goiânia – GO.

SUBMETIDO EM: 6/2025 | **ACEITO EM: 7/2025** | **PUBLICADO EM: 9/2025**

focusing on fracture prevention, promotion of functional independence, and psychosocial support. **Final considerations:** This case highlights the importance of considering OI in the differential diagnosis of patients with recurrent low-impact fractures and emphasizes the role of continuous and multidisciplinary follow-up in clinical management. Early diagnosis allows for more effective therapeutic planning and appropriate genetic counseling**.**

Keywords: Osteogenesis imperfecta, Secondary osteoporosis, Recurrent fractures.

RESUMEN

Objetivo: Describir un caso clínico de osteogénesis imperfecta (OI) tipo IV, destacando la importancia del diagnóstico diferencial con la osteoporosis secundaria y discutiendo los enfoques terapéuticos actualmente disponibles. **Detalle del caso:** Paciente de sexo femenino con antecedente de fracturas recurrentes desde los primeros años de vida, baja estatura, deformidades óseas, escleras grisáceas y pérdida auditiva bilateral progresiva. Fue derivada a una clínica ambulatoria especializada en enfermedades osteometabólicas para la investigación de fragilidad ósea. Los exámenes complementarios evidenciaron una disminución de la densidad mineral ósea en varios sitios esqueléticos, según lo demostrado por la densitometría ósea. El análisis genético identificó una mutación patogénica en el gen COL1A1, lo que confirmó el diagnóstico de OI tipo IV. El tratamiento incluyó bisfosfonatos intravenosos, rehabilitación fisioterapéutica regular y cirugías ortopédicas correctivas, con mejora progresiva del estado funcional. La paciente permanece en seguimiento multidisciplinario, con enfoque en la prevención de fracturas, la promoción de la independencia funcional y el apoyo psicosocial. **Consideraciones finales:** Este caso refuerza la importancia de considerar la OI en el diagnóstico diferencial de pacientes con fracturas recurrentes y destaca el papel del seguimiento multidisciplinario y continuo en el manejo clínico de la enfermedad. El diagnóstico precoz permite una mejor planificación terapéutica y un adecuado asesoramiento genético.

Palabras clave: Osteogénesis imperfecta, Osteoporosis secundaria, Fracturas recurrentes.

INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) é uma desordem hereditária rara do tecido conjuntivo, de caráter genético, cuja principal característica é a fragilidade óssea de intensidade variável, resultando em fraturas recorrentes, muitas vezes associadas a traumas mínimos ou mesmo em situações de baixo impacto mecânico. O termo "doença dos ossos de vidro" reflete, de forma ilustrativa, a extrema fragilidade óssea observada em indivíduos acometidos. A etiopatogenia da OI está intrinsecamente relacionada a mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, que codificam as cadeias pro-alfa 1 e pro-alfa 2 do colágeno tipo I — a principal proteína estrutural da matriz óssea e de outros tecidos conjuntivos, como tendões, córnea e pele (TAUSEEF U, et al., 2020). Essas mutações podem levar tanto à redução na quantidade de colágeno tipo I produzido quanto à produção de colágeno estruturalmente anormal. Em ambos os casos, o resultado é uma matriz óssea disfuncional, incapaz de fornecer a resistência e elasticidade necessárias para suportar as forças biomecânicas habituais do cotidiano. Em consequência, além da susceptibilidade aumentada a fraturas, manifestações clínicas multissistêmicas são frequentemente observadas, incluindo alterações ortopédicas (deformidades ósseas, escoliose), perda auditiva progressiva, alterações oftalmológicas (escleras azuladas) e anomalias cardiovasculares, como prolapso da válvula mitral e insuficiência aórtica (FOTIADOU AN, et al., 2016).

A prevalência da osteogênese imperfeita não é precisamente conhecida, estimando-se que ocorra em aproximadamente 1 a cada 15.000 a 20.000 nascidos vivos. Entretanto, essa incidência pode variar em função do grau de severidade das manifestações clínicas, da subnotificação dos casos mais leves e da limitação no acesso a testes genéticos confirmatórios em muitas regiões do mundo (FOTIADOU AN, et al., 2016). A apresentação clínica da OI é heterogênea, variando amplamente em gravidade conforme o tipo de mutação genética envolvida e a expressão fenotípica resultante (KAISSI AA, et al., 2017).

Historicamente, a OI foi classificada em quatro tipos principais pela classificação de Sillence (1979), posteriormente expandida para até 18 tipos à medida que novas mutações e fenótipos foram descritos

(FOTIADOU AN, et al., 2016). No entanto, de maneira tradicional e prática, a doença é frequentemente categorizada nos cinco tipos iniciais: o tipo I é a forma mais branda, caracterizada por colágeno qualitativamente normal, mas em quantidade reduzida. Fraturas tendem a diminuir após a puberdade. Escleras azuladas são uma característica marcante. O tipo II é a forma letal perinatal, associada a fraturas múltiplas intrauterinas, baixa mineralização óssea e morte neonatal precoce. Já o tipo III é a forma severa e não letal, com fraturas recorrentes, baixa estatura, deformidades ósseas graves e escoliose Diferente do tipo IV, que tem gravidade moderada a severa, com colágeno estruturalmente anormal, escleras normais ou acinzentadas, e deformidades ósseas variáveis. Por último, o tipo V é caracterizado por formação de calo hipertrófico após fraturas e ossificação interóssea (DAMIAN LO, et al., 2020).

Por outro lado, a osteoporose é uma doença esquelética sistêmica muito mais prevalente na população geral. Definida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como uma condição de baixa densidade mineral óssea (DMO) e deterioração da microarquitetura do tecido ósseo, a osteoporose predispõe a fraturas, particularmente em vértebras, quadril e punho (DAMIAN, et al., 2020). A osteoporose primária é relacionada ao envelhecimento e à deficiência hormonal, especialmente a deficiência estrogênica pós-menopausa. Já a osteoporose secundária decorre de causas identificáveis, como o uso crônico de corticosteroides, doenças endócrinas (hiperparatireoidismo, síndrome de Cushing), neoplasias, distúrbios nutricionais ou doenças inflamatórias sistêmicas (KAISSI AA, et al., 2017).

Em virtude da sobreposição clínica entre formas leves de OI e osteoporose secundária, principalmente na idade adulta, torna-se imperativo que médicos e profissionais de saúde considerem a OI no diagnóstico diferencial de indivíduos com fraturas recorrentes, especialmente aqueles com história sugestiva desde a infância ou adolescência (BESIO R, et al., 2019). A diferenciação adequada impacta não apenas na abordagem terapêutica, mas também no aconselhamento genético e no prognóstico a longo prazo (MONTEDOR TS, et al., 2023). Do ponto de vista radiológico, ambas as condições podem apresentar rarefação óssea difusa, fraturas vertebrais, deformidades angulares e alterações escleróticas. Contudo, sinais adicionais como esclera azul, perda auditiva precoce e história de múltiplas fraturas durante a infância podem fornecer pistas clínicas cruciais para a suspeição de OI (PADUANO F, et al., 2023)

Assim, o objetivo do presente trabalho foi relatar um caso clínico de osteogênese imperfeita que, inicialmente, foi interpretado como osteoporose grave, enfatizando os desafios diagnósticos enfrentados, os principais diagnósticos diferenciais e as implicações terapêuticas decorrentes de um diagnóstico correto desta condição genética rara.

DETALHAMENTO DO CASO

O estudo foi conduzido em conformidade com os princípios éticos estabelecidos na Resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde e com a Carta Circular nº 166/18 da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), tendo sido aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) (Parecer 6.930.679 e CAAE 81300824.9.0000.5076), tendo a concordância do paciente com a assinatura do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o responsável assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e Autorização do Uso de Imagem.

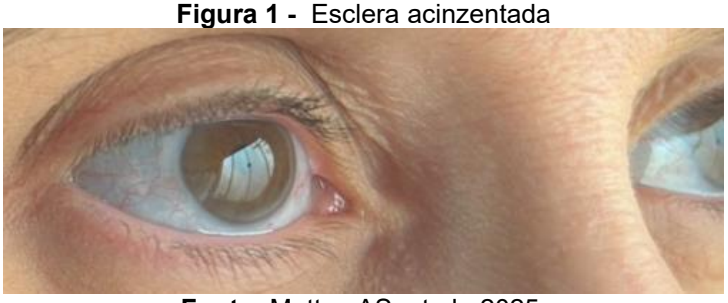
A paciente, do sexo feminino, 47 anos de idade, foi encaminhada ao serviço de reumatologia para avaliação especializada e conduta terapêutica em razão de diagnóstico prévio de osteoporose severa, associado a múltiplos episódios de fraturas. Durante a anamnese, relatou histórico de fraturas frequentes desde a infância, totalizando treze episódios documentados ao longo da vida, com eventos traumáticos mínimos, como quedas da própria altura ou manipulações leves durante procedimentos ortopédicos.

A primeira fratura foi registrada aos cinco meses de vida, acometendo a cabeça do fêmur, fato que chamou atenção para a possibilidade de fragilidade óssea congênita. Apesar do quadro clínico significativo, não havia histórico familiar conhecido de fraturas múltiplas, perda auditiva precoce ou outras manifestações clínicas associadas a doenças hereditárias do tecido conjuntivo. Ressalta-se que em muitos casos de OI, mutações espontâneas (de novo) podem ocorrer, não havendo necessidade de antecedentes familiares positivos.

Além da fragilidade óssea, a paciente referia perda auditiva bilateral de natureza progressiva, iniciada na terceira década de vida, impactando significativamente sua qualidade de vida e interação social. Relatava ciclos menstruais regulares e negava sintomas associados a insuficiência estrogênica, como ondas de calor, secura vaginal ou alterações do humor.

Ao exame físico, apresentava-se em bom estado geral, corada, hidratada, afebril e hemodinamicamente estável. Observava-se escleras acinzentadas à inspeção ocular direta, achado sugestivo de anormalidade no tecido colagenoso escleral (**Figura 1**). Foi identificado encurtamento do membro inferior direito, medindo aproximadamente 4,5 cm em relação ao membro contralateral, associado a deformidade angular residual em fêmur direito, sequela de fratura prévia.

Figura 1 - Esclera acinzentada



Fonte: Mattos AS, et al., 2025.

A paciente apresentava estatura de 160 cm e peso corporal de 51 kg, com índice de massa corporal (IMC) de 19,9 kg/m². Evidenciava-se ainda escoliose moderada envolvendo os segmentos torácico e lombar da coluna vertebral, caracterizada por curvaturas laterais acentuadas e rotação vertebral, conforme demonstrado por exame radiográfico (**Figura 2**).

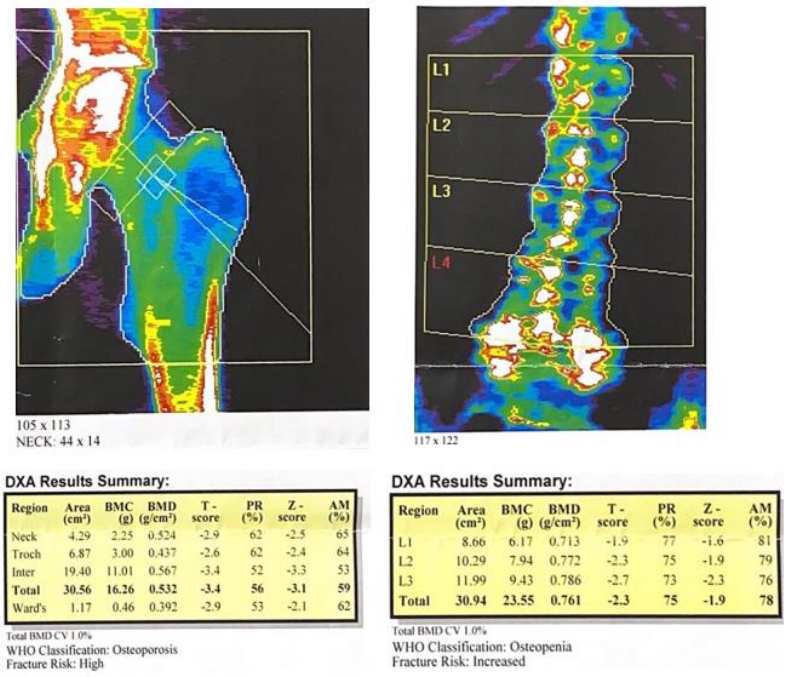
Figura 2 - Radiografia de Membros Inferiores



Fonte: Mattos AS, et al., 2025.

A densitometria óssea realizada em 2021 revelou parâmetros compatíveis com osteoporose grave: Z-score de -3,1 e T-score de -3,4 no fêmur total; Z-score de -1,9 e T-score de -2,3 na coluna lombar (L1-L4). Estes achados, isoladamente, sustentariam o diagnóstico de osteoporose grave, mas a história clínica peculiar sugeriu investigação adicional (**Figura 3**).

Figura 3 - Densitometria de fêmur proximal esquerdo e coluna lombar ântero-posterior.



Fonte: Mattos AS, et al., 2025.

A avaliação audiométrica indicou perda auditiva do tipo condutivo bilateral, corroborando a hipótese de envolvimento do sistema esquelético e cartilaginoso da orelha média. Radiografia simples de bacia evidenciou rarefação da trama óssea, sinais degenerativos avançados nas articulações sacroilíacas, coxofemorais e sínfise púbica, com presença de osteófitos marginais, redução dos espaços articulares e esclerose subcondral.

Os exames laboratoriais básicos estavam dentro dos padrões de normalidade: hemograma sem alterações significativas; transaminases hepáticas (AST e ALT) normais; cálcio sérico de 8,90 mg/dL (VR: 8,4–10,2 mg/dL); fósforo sérico de 3,4 mg/dL (VR: 2,5–4,5 mg/dL) e níveis séricos de vitamina D de 21,2 ng/mL (VR ideal: >30 ng/mL), configurando hipovitaminose D moderada. Radiografias da coluna vertebral torácica e lombar confirmaram a presença de escoliose e múltiplas fraturas vertebrais prévias com deformidade em "bico de papagaio".

Diante do conjunto de dados clínicos, radiológicos e laboratoriais, formulou-se a hipótese diagnóstica de osteogênese imperfeita tipo IV. Foram solicitados testes genéticos específicos, os quais identificaram a presença da mutação patogênica no gene COL1A1 (NM_000088.4): c.716G>A, p.(Gly239Asp), confirmando o diagnóstico.

DISCUSSÃO

O caso clínico apresentado evidencia uma paciente com histórico de fragilidade óssea notável desde o início da vida, caracterizado por múltiplas fraturas recorrentes, perda auditiva progressiva, deformidades esqueléticas e escleras acinzentadas. Esses sinais clínicos, somados ao contexto de repetidas fraturas após traumas mínimos, direcionaram a investigação diagnóstica para a possibilidade de Osteogênese Imperfeita (OI), hipótese posteriormente confirmada por análise genética que identificou mutação patogênica no gene COL1A1 (PADUANO F, et al., 2023).

A classificação clínica da OI é tradicionalmente baseada em critérios fenotípicos e no padrão de herança genética. Conforme estabelecido na literatura, o tipo I representa a forma mais leve da doença, com presença de escleras azuladas, fraturas recorrentes e, geralmente, ausência de deformidades ósseas significativas. Já o tipo II é considerado letal ainda no período perinatal, apresentando fraturas múltiplas intrauterinas e

deformidades graves. O tipo III, embora não letal, caracteriza-se por severidade importante, com baixa estatura, deformidades ósseas marcantes e encurtamento dos membros. O tipo IV, que acomete a paciente em questão, representa uma forma de gravidade intermediária, com fraturas recorrentes, deformidades moderadas e escleras normais ou discretamente acinzentadas (JOVANOVIC M, 2021).

O diagnóstico da OI exige uma abordagem multidisciplinar e multifatorial, integrando a análise detalhada da história clínica, o exame físico minucioso, a avaliação radiológica e, fundamentalmente, a confirmação molecular por testes genéticos. Na prática clínica, a distinção entre OI e osteoporose secundária, especialmente em adultos, pode ser desafiadora, uma vez que ambas as condições compartilham características como redução da densidade mineral óssea e predisposição a fraturas (LIU W, et al., 2023). Entretanto, sinais clínicos específicos, como a presença de escleras azuladas, perda auditiva precoce, história de fraturas na infância e deformidades esqueléticas, são indicativos importantes para a diferenciação diagnóstica. No caso apresentado, a densitometria óssea revelou valores compatíveis com osteoporose grave, porém o conjunto dos dados clínicos ultrapassava o escopo da osteoporose secundária associada a fatores como envelhecimento ou uso crônico de medicamentos. Essa observação reforça a necessidade de uma avaliação abrangente em pacientes com fraturas recorrentes, de modo a evitar diagnósticos equivocados e consequentes abordagens terapêuticas inadequadas (EL-GAZZAR A e HOGLER W, 2021).

Do ponto de vista radiológico, a OI apresenta algumas características que podem auxiliar no diagnóstico diferencial, como a presença de múltiplas fraturas em diferentes estágios de consolidação, deformidades ósseas, redução generalizada da densidade óssea e alterações na arquitetura trabecular. Em contrapartida, a osteoporose, embora compartilhe a redução da densidade óssea, geralmente não cursa com deformidades esqueléticas tão acentuadas em indivíduos mais jovens (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022). Em termos laboratoriais, a avaliação da OI requer uma abordagem direcionada. Embora exames como cálcio sérico, fósforo, fosfatase alcalina e vitamina D sejam úteis para excluir outras causas de osteopenia e osteoporose, o diagnóstico definitivo depende da identificação de mutações genéticas específicas nos genes COL1A1 e COL1A2, que codificam as cadeias alfa do colágeno tipo I. A análise molecular é, portanto, considerada o padrão-ouro para o diagnóstico da OI (PADUANO F, et al., 2023).

O manejo terapêutico da OI é complexo e deve ser individualizado conforme a gravidade clínica e as necessidades específicas de cada paciente. Os bifosfonatos, como o pamidronato dissódico e o alendronato de sódio, representam a principal classe de medicamentos utilizados, visando aumentar a densidade mineral óssea e reduzir o número de fraturas. Revisões sistemáticas de ensaios clínicos randomizados sugerem que o uso de bifosfonatos pode promover aumento da massa óssea e melhora da qualidade de vida, embora sua eficácia na redução efetiva da incidência de fraturas ainda apresente resultados variáveis (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022). Nos adultos portadores de formas moderadas a graves de OI, como os tipos III e IV, o tratamento com alendronato oral é frequentemente considerado, principalmente na presença de fraturas vertebrais ou deformidades esqueléticas significativas (MAROM R, et al., 2020). Em situações de intolerância ao uso oral, dificuldades de deglutição ou contraindicação ao posicionamento em ortostatismo, o pamidronato intravenoso constitui uma alternativa terapêutica viável. A suplementação de cálcio e vitamina D, especialmente em casos com deficiência documentada ou em tratamento prolongado com bifosfonatos, é recomendada como parte da abordagem terapêutica integral (EL-GAZZAR A e HOGLER W, 2021).

Avanços terapêuticos mais recentes têm explorado novas modalidades de tratamento, como o denosumabe, um anticorpo monoclonal que inibe a reabsorção óssea mediada por osteoclastos ao bloquear a interação entre o RANKL e seu receptor RANK. Outro agente promissor é o anticorpo anti-esclerostina (Scl-AB), que atua estimulando a formação óssea por meio da modulação positiva da via de sinalização WNT (PAIVA DF, et al., 2018). Estudos experimentais utilizando modelos animais de OI demonstraram que o uso de Scl-AB pode promover aumento significativo da massa óssea e da resistência óssea, representando uma perspectiva terapêutica potencialmente revolucionária para o manejo da doença no futuro (LAINE CM, et al., 2013).

É fundamental destacar que a diferenciação entre OI e osteoporose secundária não se limita a implicações terapêuticas, mas também impacta diretamente no aconselhamento genético e no planejamento familiar dos

pacientes. A OI apresenta padrão de herança autossômica dominante na maioria dos casos, o que implica em risco elevado de transmissão da doença à prole. O diagnóstico correto possibilita orientações genéticas adequadas e planejamento reprodutivo informado (DAVID VE, et al.,2023). Além das manifestações físicas evidentes, a OI exerce impacto significativo sobre a qualidade de vida dos indivíduos afetados. A recorrência de fraturas, as deformidades esqueléticas, as limitações funcionais e o estigma social associado a alterações físicas podem desencadear quadros de ansiedade, depressão, baixa autoestima e isolamento social. Diante disso, o suporte psicológico e a abordagem multidisciplinar, incluindo acompanhamento por fisioterapia, terapia ocupacional e apoio psicossocial, são componentes indispensáveis da gestão abrangente da doença (LIU W, et al., 2023).

O prognóstico da OI é altamente variável, dependendo da gravidade da forma clínica apresentada. Em geral, indivíduos com OI tipo I apresentam vida funcionalmente independente e expectativa de vida normal, enquanto os portadores de tipos mais graves, como o II e o III, enfrentam alta morbimortalidade devido às complicações associadas, como insuficiência respiratória decorrente de deformidades torácicas severas (ALENIZZI MM, et al., 2023). No tipo IV, como observado na paciente descrita, o prognóstico tende a ser mais favorável, embora demande acompanhamento contínuo, intervenções ortopédicas frequentes e medidas de reabilitação para manutenção da funcionalidade e da qualidade de vida (PADUANO F, et al., 2023).

Este relato de caso evidencia os desafios diagnósticos frequentemente enfrentados na diferenciação entre osteoporose secundária e osteogênese imperfeita (OI), especialmente nas formas moderadas da doença, como o tipo IV. O quadro clínico da paciente — incluindo fraturas recorrentes desde a infância, perda auditiva condutiva progressiva, escoliose e escleras acinzentadas — reforça a necessidade de uma abordagem diagnóstica abrangente e criteriosa. Esses achados, embora sugestivos, são frequentemente subestimados ou atribuídos a outras causas de fragilidade óssea, atrasando o diagnóstico e o tratamento adequado (MONTEDOR TS, et al., 2023).

Importante destacar que a OI não se restringe ao sistema musculoesquelético. A doença pode comprometer outros sistemas, como o auditivo, visual e cardiovascular, o que reforça a necessidade de um acompanhamento multiprofissional contínuo. O suporte emocional e psicológico também é indispensável, uma vez que o impacto psicossocial das limitações físicas e do estigma social associado à condição pode ser significativo, principalmente em fases precoces da vida (VAN DIJK FS e SILLENCE DO, 2014).

Neste contexto, é essencial que os profissionais de saúde mantenham elevado grau de suspeição frente a pacientes com histórico de fraturas recorrentes, sobretudo desde a infância e na ausência de fatores de risco típicos para osteoporose. Muitas vezes, casos leves ou moderados são subdiagnosticados ou confundidos com osteoporose primária ou secundária, especialmente em adultos (FRANZONE JM, et al., 2019). Manter um alto índice de suspeição clínica é essencial para a identificação precoce da doença e implementação de estratégias de manejo mais eficazes. O reconhecimento precoce da OI permite intervenções mais eficazes, orientação genética apropriada e prevenção de complicações futuras (LUDWING K, et al., 2022).

A incorporação dos testes genéticos como ferramenta de primeira linha em casos sugestivos deve ser incentivada, principalmente em cenários com histórico familiar inconclusivo ou ausente. Essa abordagem não apenas confirma o diagnóstico clínico, mas também subsidia o aconselhamento genético e o planejamento reprodutivo dos pacientes e seus familiares (ALRASBI AA, et al., 2022)

Por fim, o presente caso reforça a importância do diagnóstico diferencial minucioso em indivíduos com fragilidade óssea e fraturas de baixa energia, além de evidenciar a necessidade de investimentos contínuos em pesquisa para o aprimoramento das estratégias diagnósticas e terapêuticas voltadas à OI. A educação médica continuada é igualmente essencial para que profissionais estejam preparados para reconhecer e conduzir adequadamente essa condição genética rara.

Em resumo, o caso relatado exemplifica de forma clara os desafios enfrentados na prática clínica para o diagnóstico diferencial entre osteoporose secundária e Osteogênese Imperfeita, evidenciando a importância de uma abordagem abrangente e criteriosa que integre aspectos clínicos, radiológicos e genéticos para uma

condução terapêutica adequada e eficaz. Deve incluir a interpretação dos autores sobre os resultados obtidos e sobre suas principais implicações, a comparação dos achados com a literatura, as limitações do estudo e eventuais indicações de caminhos para novas pesquisas. Dessa forma, conclui-se que a abordagem da Osteogênese Imperfeita deve ser integral, envolvendo a dimensão biológica, funcional e psicossocial do paciente, a fim de proporcionar melhor qualidade de vida e promover a inclusão social, acadêmica e profissional dos indivíduos afetados por essa doença rara e desafiadora.

REFERÊNCIAS

1. ALENIZI MM, et al. Complications among patients with osteogenesis imperfecta following surgical interventions. Journal of musculoskeletal surgery and research, 2023; 7: 265–270.
2. ALRASBI AA, et al. Outcomes of modified Sofield procedure in children with osteogenesis imperfecta in Oman. Journal of Musculoskeletal Surgery and Research, 2022; 6: 219–225.
3. BESIO R et al. Bone biology: insights from osteogenesis imperfecta and related rare fragility syndromes. The FEBS Journal, 2019; 286 (15): 3033–3056.
4. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. BRASIL. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Osteogênese Imperfeita. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
5. DAMIAN LO, et al. Osteogenesis imperfecta and rheumatoid arthritis: is there a link?. Archives Of Osteoporosis, 2020; 15 (1).
6. DAVID VE, et al. Uma abordagem geral da Osteogênese imperfeita. Revista Eletrônica Acervo Médico, 2023; 23 (3): e12125–e12125.
7. EL-GAZZAR A, HOGLER W. Mechanisms of Bone Fragility: from osteogenesis imperfecta to secondary osteoporosis. International Journal Of Molecular Sciences, 2021; 22 (2): 625-633.
8. FRANZONE JM, et al. Osteogenesis Imperfecta. Orthopedic Clinics of North America, 2019; 50 (2): 193–209.
9. FOTIADOU NA, et al. Skeletal Manifestations of Osteogenesis Imperfecta. Seminars in Musculoskeletal Radiology, 2016; 20 (3): 279-286.
10. JOVANOVIC M, et al. Osteogenesis Imperfecta: Mechanisms and Signaling Pathways Connecting Classical and Rare OI Types. Endocr Rev, 2021; 43 (1): 61-90.
11. KAISSI AA, et al. How frequent is osteogenesis imperfecta in patients with idiopathic osteoporosis?. Medicine, 2017; 96 (35).
12. LAINE CM, et al. WNT1 Mutations in Early-Onset Osteoporosis and Osteogenesis Imperfecta. New England Journal Of Medicine, 2013; 368 (19): 1809-1816.
13. LIU W, et al. Approach to the Patient: pharmacological therapies for fracture risk reduction in adults with osteogenesis imperfecta. The Journal Of Clinical Endocrinology & Metabolism, 2023; 108 (7): 1787-1796.
14. LUDWIG K, et al. Dominant osteogenesis imperfecta with low bone turnover caused by a heterozygous SP7 variant. Bone, 2022; 160.
15. MAROM R, et al. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. European Journal of Endocrinology, 2020; 183 (4): 95-106.
16. MONTEDOR TS, et al. Osteogênese imperfeita – uma revisão literária. CONTRIBUCIONES A LAS CIENCIAS SOCIALES, 2023; 16 (9): 18683–18696.
17. PADUANO F, et al. Expanding the genetic and clinical spectrum of osteogenesis imperfecta: identification of novel rare pathogenic variants in type I collagen-encoding genes. Front Endocrinol, 2023; 14.
18. PAIVA DF, et al. Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado. Cad. Bras. Ter. Ocup.,2018; 26 (2): 399-407.
19. TAUSEEF U, et al. Osteogenesis Imperfecta-Serine Replacing Glycine in the COL1A1 Gene-A New Establishment in Genetics. Fortune Journal of Rheumatology,2020; 02 (2).
20. VAN DIJK FS, SILLENCE DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. American journal of medical genetics, 2014; 164ª (6): 1470–1481.