

## **OSTEOGENESIS IMPERFECTA: UM NOVO PANORAMA ENVOLVENDO GENÉTICA, BIOMARCADORES E DIAGNÓSTICO PRECOCE**

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 1ª edição, de 22/03/2021 a 24/03/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-86861-87-7

**COTLINSKY; Solange Cristina Costa Cotlinsky<sup>1</sup>, KASSIES; Pâmella Thayse de Quadros Kassies<sup>2</sup>, MUNARI; Wilhan Wiznieski Munari<sup>3</sup>**

### **RESUMO**

**Introdução:** A falha no colágeno, principal constituinte dos ossos, tendões e cartilagens, representado como sua forma peptídica conhecida como pró-colágeno, gera uma enfermidade denominada Osteogenesis Imperfecta (OI), conhecida como síndrome de Lobstein ou popularmente como “ossos de vidro”. Um distúrbio que atua no tecido conjuntivo e ósseo, relacionado à deficiência na mineralização e densidade. Os conhecimentos sobre a síndrome ainda são escassos e imprecisos, evidenciando a necessidade de uma dinâmica preventiva e interdisciplinar. Este trabalho tem como **objetivo:** 1) Destacar os aspectos envolvidos no desenvolvimento genético da doença; 2) Demonstrar a relevância no diagnóstico precoce; e 3) Registrar as possibilidades preventivas envolvendo o mapeamento genético dos progenitores. A **metodologia** utilizada foi a revisão da literatura por meio de consulta as bases Scielo, Pubmed, NCBI. **Resultados:** Constatou-se a existência de mais de 20 variações para OI, evidenciando a supremacia da inabilidade de fixação de colágeno tipo I e IV em relação ao desenvolvimento da doença e a prevalência dos genes COL1A1 ( $\alpha 1$ ) e COL1A2 ( $\alpha 2$ ) como fatores predominantes para sua incidência. Estudos descrevem a identificação de duas sequências ( $\alpha 1$  e  $\alpha 2$ ) na tripla hélice do pró-colágeno. Esse fato torna a COL1A1 mais exposta ao fator mutagênico, aumentando o índice variante à medida que mais  $\alpha 1$  forem adicionadas a formação da proteína colágeno. Isso leva a hipótese de que mutações genéticas relacionadas ao gene COL1A1 são mais suscetíveis à formação da OI. A literatura utiliza oito classificações primárias para a anomalia, sendo as quatro primeiras caracterizadas mais frequentemente. O tipo I identifica-se como diminuição considerável de colágeno, classificado como distúrbio quantitativo. Os tipos II, III e IV evidenciam uma constituição satisfatória dos aminoácidos, sendo o problema acarretado por uma desordem na qualidade das disposições e arranjos proteicos. Pacientes com esse distúrbio exibem sintomas como: fragilidade óssea severa, perda auditiva, dificuldade na mobilidade e comprometimento no desenvolvimento da estatura, sendo o tipo III a forma não letal mais grave. Outros casos podem ou não apresentar esclera azul, sendo mais ocorrente no tipo I. Esses pontos evidenciam a demanda pelo diagnóstico precoce para OI, além da importância do acompanhamento minucioso durante a gestação. Quanto mais precocemente for constatada a anormalidade, maior é a chance de um acompanhamento multiprofissional e um parto específico, diminuindo

<sup>1</sup> Centro Universitário Campo Real, prof\_solangecotlinsky@camporeal.edu.br

<sup>2</sup> Centro Universitário Campo Real, pamkassies@gmail.com

<sup>3</sup> Centro Universitário Campo Real, whnwilhan@hotmail.com

significativamente as complicações fetais e de desenvolvimento. Cabe ressaltar que ainda existem incertezas quanto ao real gene mutagênico. A revisão indica que a maioria dos casos estão ligados ao COL1A1 e COL1A2 e sua ação direta na inabilidade de síntese de colágeno. A terapêutica farmacológica indicada encontra-se ligada a bisfosfonatos e seu estímulo na mineralização óssea, entretanto, é apenas uso profilático e amenizador das consequências da OI e não cura. **Conclusão:** A nova perspectiva consiste na identificação dos progenitores portadores de gene autossômico, para isso o teste genético é imprescindível, uma vez que biomarcadores podem revelar a probabilidade de propagação da doença para seus descendentes, assim pode-se intervir de maneira eficaz e antecipada.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Lobstein, Expressão Gênica, Osteogênese Imperfeita

<sup>1</sup> Centro Universitário Campo Real, prof\_solangecotlinsky@camporeal.edu.br

<sup>2</sup> Centro Universitário Campo Real, pamkassies@gmail.com

<sup>3</sup> Centro Universitário Campo Real, whnwilhan@hotmail.com