

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-FUNCIONAIS DE INDIVÍDUOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

### CLINICAL-FUNCTIONAL CHARACTERISTICS OF INDIVIDUALS WITH OSTEOPENIA IMPERFEITA

**Resumo: Objetivo:** Descrever o perfil clínico e funcional de crianças e adolescentes com OI. **Material e métodos:** Pesquisa transversal, de caráter observacional e descritivo, realizada através de análise das últimas fichas de avaliação fisioterapêutica anexadas aos prontuários dos pacientes atendidos em Centro de Referência para tratamento de Osteogênese Imperfeita na região sudeste do Brasil. Foram analisados dados clínicos da amostra, além de estruturas e funções do corpo de 141 indivíduos com diversas formas clínicas de OI. Este projeto está vinculado ao estudo "Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita - Protocolos clínicos e terapêuticos voltados para a Osteogênese Imperfeita", cadastrado no CEP/IFF (nº 1.740.985; 2.777.502) como parte do Registro Nacional de Osteogênese Imperfeita. **Resultados:** O antireabsorptivo ósseo do grupo dos bisfosfonatos, pamidronato dissódico, foi a medicação mais utilizada em todos os tipos de OI. O atraso na aquisição da marcha, o uso de haste, o déficit de equilíbrio, a presença de deformidades, a limitação de arco de movimento, o número de fraturas e a idade da primeira fratura foram as variáveis analisadas que variaram significativamente de acordo com a gravidade clínica da doença. **Conclusão:** Acredita-se que o conhecimento referente à funcionalidade dos pacientes com OI possa prevenir danos, promover a saúde, facilitando o acesso ao tratamento adequado e preconizado.

**Palavras-chaves:** Osteogênese Imperfeita; Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; Serviço Hospitalar de Fisioterapia.

**Abstract: Objective:** To describe the clinical and functional profile of children and adolescents with OI. **Material and methods:** Cross-sectional, observational and descriptive research, conducted through the analysis of the latest physical therapy assessment sheets attached to the medical records of patients treated at the Reference Center for the treatment of osteopenia imperfecta in southeastern Brazil. Sample clinical data, body structures and functions of 141 individuals with various clinical forms of OI were analyzed. This project is linked to the study "Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita - Protocolos clínicos e terapêuticos voltados para a Osteogênese Imperfeita", registered with CEP / IFF (No. 1,740,985; 2,777,502) as part of the National Registry of Osteogenesis Imperfecta. **Results:** Bisphosphonate group anti-resorption, disodium pamidronate, was the most used medication in all types of OI. The delay in gait acquisition, the use of haste, the balance deficit, the presence of deformities, the range of motion limitation, the number of fractures and the age of the first fracture were the variables analyzed by the interval according to the clinical severity of the disease. **Conclusion:** It is believed that knowledge regarding the functionality of patients with OI can prevent damage, promote health, facilitate or access appropriate and recommended treatment.

**Keywords:** Osteogenesis Imperfecta; International Classification of Functioning, Disability and Health; Physiotherapy Hospital Service.

Mariana Araújo Goes da Mota<sup>1</sup>  
Nicolette Celani Cavalcanti<sup>2</sup>  
Cássio Daniel Araújo da Silva<sup>3</sup>  
Juan Clinton Llerena Junior<sup>4</sup>

- 1- Fisioterapeuta, mestranda em Pesquisa aplicada à saúde da mulher e da criança pelo Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz (RJ, Brasil). Endereço: Av. Rui Barbosa, 716 - Flamengo - Rio de Janeiro, RJ, Brasil;
- 2- Fisioterapeuta, mestre em Ciências - Pós Graduação em Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente do Instituto Nacional Fernandes Figueira - Fiocruz/ RJ, Brasil (2013). Fisioterapeuta no Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - Fiocruz/ RJ, Brasil;
- 3- Fisioterapeuta, mestrando em Pesquisa aplicada à saúde da mulher e da criança pelo Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz (RJ, Brasil). Endereço: Av. Rui Barbosa, 716 - Flamengo - Rio de Janeiro RJ, Brasil;
- 4- Médico geneticista, doutor em Ciências Biológicas (Biofísica) pela Universidade Federal do Rio de Janeiro, Brasil (1991). Pesquisador Titular do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz (RJ, Brasil). Endereço: Av. Rui Barbosa, 716 - Flamengo - Rio de Janeiro RJ, Brasil.

E-mail: mariana\_agm@hotmail.com

Recebido em: 31/10/2019

Revisado em: 14/06/2021

Aceito em: 10/07/2021



## INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI), também conhecida como “doença dos ossos de vidro” é um grupo de condições raras de acometimento sistêmico que gera repercussões no tecido conjuntivo, caracterizada por múltiplas fraturas durante a vida e afetando primordialmente o sistema locomotor<sup>1</sup>. Como consequência, acarreta déficits em estruturas e funções do corpo destes indivíduos, com limitação nas atividades e restrição na participação social.

A OI é classificada originalmente clínica e funcionalmente em quatro tipos<sup>1,2</sup>. Posteriormente, foram classificados novos tipos (V, VI e VII) nos quais os indivíduos apresentam os sintomas da doença, porém não há mutação nos genes COLIA1 e COLIA2<sup>3</sup>. Atualmente, sabe-se que existem mais de 17 alterações genéticas relacionadas à OI e outros grupos vêm sendo relatados, como os tipos de VIII a XI, todos com a alteração óssea, porém com diversas modificações genéticas<sup>4</sup>.

Indivíduos do tipo I apresentam um fenótipo mais brando; no tipo II a fragilidade óssea é grave e o óbito se dá no período intrauterino, perinatal ou até nos primeiros meses de vida<sup>1</sup>. A forma grave da doença compatível com a vida, o tipo III, afeta o desenvolvimento físico e motor e os do tipo IV e V são acometidos mais moderadamente, porém também com grande impacto sobre funcionalidade, especialmente no que se refere à mobilidade<sup>5</sup>.

Assim, o estudo das características funcionais em cada tipo de OI é essencial para o planejamento de intervenções terapêuticas, podendo desta forma, reduzir as complicações secundárias à doença que agravam o quadro pré-existente<sup>5</sup>.

Segundo Cavalcanti e Ribeiro (2015), o tratamento destes indivíduos baseia-se em três vertentes principais: o tratamento medicamentoso que auxilia na remodelação óssea e na redução significativa da dor crônica e fraturas; o tratamento fisioterapêutico, essencial na promoção da funcionalidade e qualidade de vida dos indivíduos e as intervenções cirúrgicas ortopédicas objetivando o realinhamento ósseo<sup>6</sup>.

Em razão disso, buscamos o conceito de funcionalidade, que segundo a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), é um termo amplo que abrange todas as funções (mentais; sensoriais e de dor; de voz e fala; dos sistemas cardiovascular, respiratório, hematológico, metabólico, imunológico, digestivo e endócrino; funções genitourinárias e reprodutivas; neuromusculares e funções da pele); estruturas do corpo (pele, olho, ouvido, estruturas relacionadas à voz e à fala e ao movimento; estruturas dos sistemas nervoso, cardiovascular, respiratório, hematológico, metabólico, imunológico, digestivo, endócrino, genitourinário e reprodutivo); atividades (execução de uma tarefa ou ação por um indivíduo) e participação (envolvimento em situações de vida cotidiana)<sup>7</sup>.

De acordo com esta classificação, a incapacidade compreende deficiências (problemas nas funções ou estruturas do corpo), limitações de atividades (dificuldades na execução de atividades) e restrições à participação (dificuldades enfrentadas pelo indivíduo ao se envolver em situações cotidianas)<sup>7</sup>.

À despeito disso, são encontrados na literatura inúmeros artigos sobre os aspectos moleculares, muitos sobre repercussões clínicas de tratamentos medicamentosos, mas escassos relacionam aspectos clínicos a funcionalidade.

Desta forma, torna-se pertinente e oportuno descrever o perfil clínico e funcional de uma coorte de indivíduos com OI de um centro de referência.

## MATERIAIS E MÉTODOS

Tratou-se de pesquisa do tipo transversal, de caráter observacional e descritivo, realizada através de coleta de dados secundários extraídos dos prontuários dos pacientes.

A amostra de conveniência foi composta pela totalidade dos pacientes acompanhados no Centro de Referência em tratamento para Osteogênese Imperfeita do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz (CROI-IFF) da região do sudeste do Brasil, avaliados pelo serviço de fisioterapia, compreendendo o período de novembro de 2010 a junho de 2018.

Foram incluídos no estudo crianças e adolescentes, segundo critérios estabelecidos

pela OMS (0-18 anos), de ambos os sexos, com diagnóstico médico de Osteogênese Imperfeita CID10: Q78.0, que tenham sido avaliados pela fisioterapia. Foram excluídos da pesquisa pacientes que apresentaram patologias associadas que poderiam influenciar no desempenho funcional, como: paralisia cerebral, síndrome de Down, autismo, e outras síndromes com comprometimento motor e/ou cognitivo.

Os dados da amostra foram obtidos através da última ficha de avaliação clínico-funcional realizada pela fisioterapia, encontrada nos prontuários dos pacientes, além de dados médicos anexados ao prontuário. As variáveis da amostra foram descritas de acordo com cada tipo de OI (I a IV); um paciente com OI tipo V foi agrupado ao IV por ambos apresentarem moderada gravidade; um caso de síndrome de Bruck, OI associada à artrogripose (OMIM, 2018), foi incorporado pelo mesmo motivo a esta forma intermediária da doença.

Em relação à caracterização da amostra foram descritos os seguintes dados em cada tipo de OI:

Variável	Descrição
Idade em anos	Mediana (mínimo e máximo)
Sexo	Masculino e feminino
Tratamento medicamentoso com bisfosfonatos	Pamidronato dissódico, Alendronato Nenhuma medicação
Idade de início do tratamento medicamentoso	Mediana (mínimo e máximo)
Tratamento cirúrgico – haste intramedular	Sim/não
Local da haste intramedular	Membros: Superiores (MMSS)/ Inferiores (MMII)
Aquisição da marcha (crianças ≥ 9 meses)	Sim/não
Idade de início da marcha em anos	Mediana (mínimo e máximo)
Presença de deformidades ósseas (avaliado por palpação e inspeção)	Sim/não

Os itens da avaliação foram subdivididos segundo os domínios da CIF e no tópico de estruturas e funções do corpo, foram descritas para cada tipo de OI as seguintes variáveis:

Variável	Descrição
Hipermobilidade articular (Escore de Beighton >5) <sup>8</sup>	Sim/não
Deformidades - avaliadas por inspeção e palpação	Sim/não
Locais das deformidades	MMSS/MMII/tórax/coluna
Avaliação postural - avaliada por inspeção	Desvios na coluna vertebral, joelhos valgus ou varos, pés valgus ou varos
Presença de fraturas ao nascimento	Sim/não
Número total de fraturas	Mediana (mínimo e máximo)
Locais das fraturas	MMSS/MMII/costelas
Idade da primeira fratura em meses	Mediana (mínimo e máximo)
Equilíbrio unipodal (avaliado bilateralmente)	Adequado/prejudicado
Amplitude de movimento (ADM) avaliada através da goniometria	Adequada/reduzida

Os dados foram tabulados e analisados no programa epi info (versão 7.2). Para verificação de normalidade das variáveis, foi utilizado o teste de Kolmogorov-Smirnov. As variáveis categóricas foram descritas através de valores absolutos e respectivos percentuais. As variáveis numéricas, por se classificarem em não paramétricas, foram apresentadas através de mediana (mínimo-máximo). As relações entre variáveis categóricas foram avaliadas pelo teste Chi-quadrado e as numéricas pelo t de Student. O nível de significância foi estabelecido em 5% ( $p \leq 0,05$ ).

Essa pesquisa faz parte da coorte intitulada: "Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita (CROI) – Protocolos clínicos e terapêuticos voltados para a Osteogênese Imperfeita (OI) como parte do Registro Nacional de Osteogênese Imperfeita" e está de acordo com os critérios éticos preconizados pela Declaração de Helsinki (2000) e as Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas envolvendo seres humanos (Resolução 466/2012, do Conselho Nacional de Saúde) tendo sido

submetida para a análise pelo Comitê de Ética em Pesquisa e aprovada sob os números 1.740.985 e 2.777.502. Os pacientes / responsáveis legais incluídos na coorte assinaram o Termo de Consentimento Informado Livre e Esclarecido (TCLE) autorizando o uso dos dados provenientes do acompanhamento clínico e tratamento da OI para fins de pesquisa.

## RESULTADOS

Foram analisados 141 prontuários, compreendendo 46,8% de indivíduos com OI do tipo I, 35,4% do tipo IV e V e 17% tipo III. A mediana de idade foi de 7,9 anos (0,25-18). A tabela 1 apresenta as características da amostra estudada. Em algumas variáveis coletadas, como o uso de medicamentos e déficit de equilíbrio, o número da amostra ficou reduzido por insuficiente informação no prontuário. Nos itens relacionados à marcha, parte da amostra não atingiu idade para alcançar o marco motor (abaixo de 9 meses)

A tabela 2 é composta pelas variáveis relacionadas aos domínios de estruturas e funções do corpo nos tipos de OI. Pôde-se

evidenciar que a presença de deformidades, a limitação de ADM, presença de escoliose, a presença de fraturas ao nascimento, o total de fraturas e a idade da primeira fratura apresentaram diferenças significativas entre os grupos (tabela 2).

**Tabela 1** – Caracterização da Amostra

Variável de interesse	TIPOS DE OI				P valor
	Total n=141 (100%)	I n=66 (46,8%)	III n=25 (17,7%)	IV n=50 (35,4%)	
Sexo [n (%)]					-
Feminino	66 (46,8%)	29 (43,9%)	13 (52,0%)	24 (48,0%)	0,6968
Masculino	73 (51,7%)	35 (53,0%)	12 (48,0%)	26 (52,0%)	0,6968
Idade em anos [mediana (mín-máx)]	7,9 (0,25-18)	8 (0,25-17)	9 (0,75-16)	7 (0,83-17)	0,1765
<b>Medicamentos [n (%)]*</b>					
<b>Pamidronato Dissódico</b>	87 (61,7%)	26 (39,3%)	24 (96,0%)	37 (74,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Alendronato</b>	24 (17,0%)	17 (25,7%)	1 (4,0%)	6 (12,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Nenhum</b>	19 (13,4%)	17 (25,7%)	0 (0,0%)	2 (4,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Uso de Haste [n (%)]</b>	45 (31,0%)	10 (15,1%)	14 (56,0%)	21 (42,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
Local da Haste					
<b>Membros Inferiores</b>	40 (28,3%)	6 (9,0%)	13 (52,0%)	21 (42,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
Membros Superiores	8 (5,6%)	1 (1,5%)	4 (16,0%)	3 (6,0%)	0,066
<b>Idade de início da medicação em meses [mediana (mín-máx)]**</b>	16,5 (1-180)	29 (8-149)	7 (2-168)	13 (3-180)	<b>0,0417</b>

\*Não foi encontrada esta informação no prontuário de 11 pacientes.

\*\* Essa informação foi encontrada em 99 prontuários.

**Tabela 2** – Características de estruturas e funções do corpo nos tipos de OI

Variável de Interesse	Tipo de OI				P Valor
	Total n=141 (100%)	I n=66 (46,8%)	III n=25 (17,7%)	IV n=50 (35,4%)	
Hiper mobilidade [n (%)]	94 (66,6%)	39 (59,0%)	19 (76,0%)	36 (38,3%)	0,142
<b>Deformidades Ósseas [n (%)]</b>	106 (75,1%)	37 (56,0%)	24 (96,0%)	45 (90,0%)	<b>P&lt;0,001</b>

<b>Limitação de Arco de movimento [n (%)]</b>	39 (27,6%)	7 (10,6%)	17 (68,0%)	15 (30,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
Alteração Postural [n (%)]	114 (80,8%)	49 (74,2%)	23 (92,0%)	42 (84,0%)	0,1097
<b>Escoliose [n (%)]</b>	46 (32,6%)	14 (21,2%)	15 (60,0%)	17 (34,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Presença de fraturas ao nascimento [n (%)]</b>	64 (45,3%)	12 (18,1%)	19 (76,0%)	33 (66,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Nº Total de Fraturas [mediana (mín-máx)]</b>	6,0 (0-100)	4,5 (0-92)	20,0 (0-100)	11,0 (2-55)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Idade da primeira fratura em meses [mediana (mín-máx)]*</b>	1 (0-96)	12 (0-96)	0,0** (0-12)	1,0 (0-36)	<b>P&lt;0,001</b>
<b>Atraso na aquisição da marcha [n (%)]**</b>	62 (43,9%)	12 (18,1%)	23 (92,0%)	27 (54,0%)	<b>P&lt;0,001</b>
Idade início da marcha em anos [mediana (mín-máx)]***	1,5 (0,75-8)	1,1 (0,75-3)	4,0 (1-8)	1,9 (1-8)	0,1765

\*Não foi encontrada esta informação no prontuário de 33 pacientes.

\*\* A idade da fratura intra uterina foi considerada como 0,0 (zero) meses.

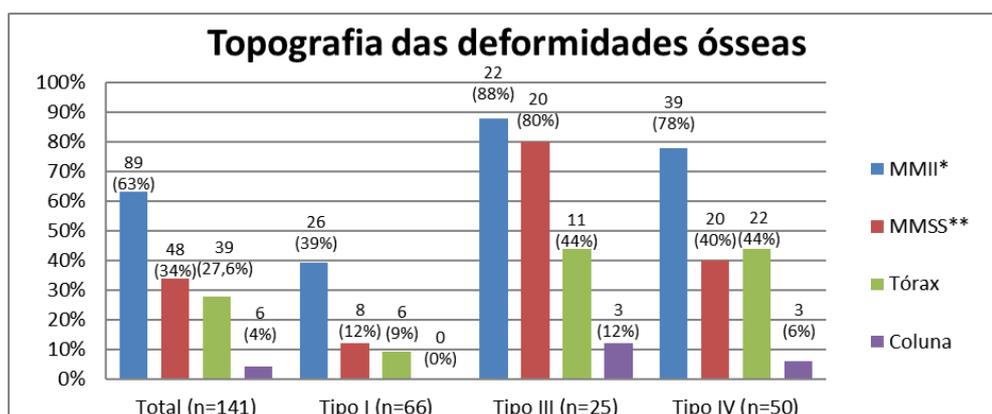
\*\*\* Essa informação foi encontrada em 98 prontuários. Foi considerado atraso crianças que adquiriram marcha após 18 meses de idade.

Com relação à variável equilíbrio, dos 61 testados, 4 eram do tipo III, 17 do tipo IV, 40 do tipo I. Do total, 32 (52%) indivíduos apresentaram déficit de equilíbrio sendo 17 (42,5%) de 40 com o tipo I; 12 (70,5%) de 17 com o tipo IV e 3 (75%) dos 4 com o tipo III. Parte da amostra (n=80) não era capaz de assumir a postura ortostática ou não havia a informação no prontuário.

Os gráficos abaixo (figuras 1 e 2) representam a topografia das fraturas e das deformidades para cada tipo de OI.

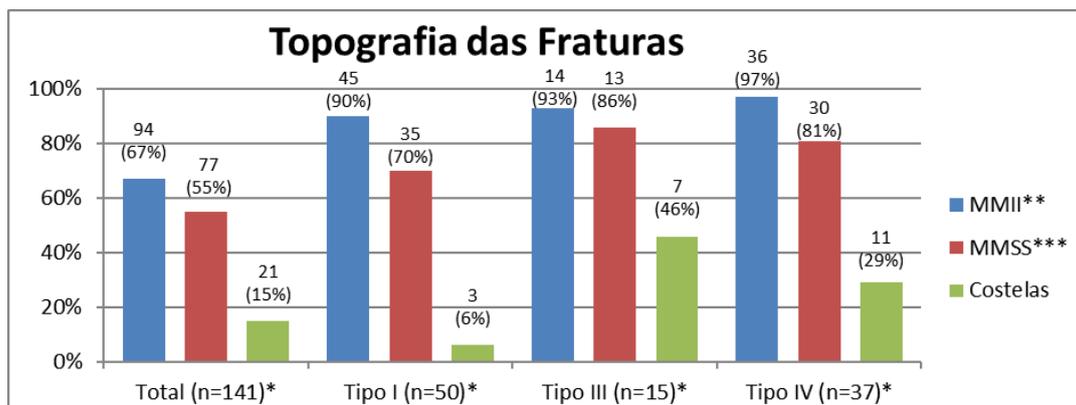
A figura 3 apresenta o gráfico da distribuição e tipo de alterações posturais, evidenciando alta prevalência (81%), sendo pés valgos e escoliose as mais frequentes. Dos 114 pacientes com alteração postural 40 apresentavam apenas uma alteração isolada, 42 apresentavam duas alterações na postura, 21 exibiam três alterações, 6 apresentavam quatro alterações e 5 indivíduos apresentavam cinco alterações posturais associada.

**Figura 1 – Topografia de deformidades ósseas**



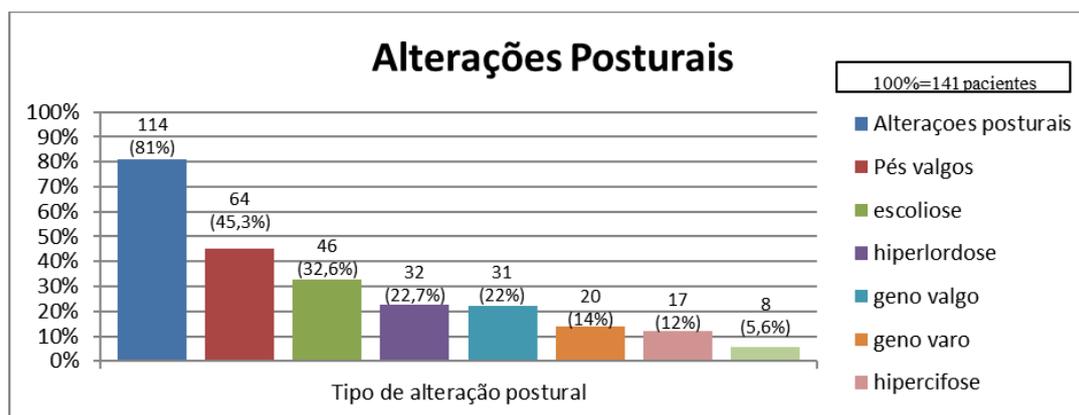
\*MMII: Membros Inferiores. \*\*MMSS: Membros Superiores.

Figura 2 – Topografia das fraturas



\*39 indivíduos, 16 do tipo I, 10 do tipo III e 13 do tipo IV não apresentaram fraturas ou não havia essa informação no prontuário. \*\*MMII: Membros Inferiores. \*\*\*MMSS: Membros Superiores.

Figura 3 – Alterações posturais



## DISCUSSÃO

Este estudo descreveu a funcionalidade de uma forma abrangente nos diversos tipos de OI, possibilitando apontar alguns aspectos importantes sobre as estruturas e funções do corpo destes indivíduos.

Para tanto, foi elaborada uma tabela segundo os domínios da CIF, descrevendo as estruturas e funções do corpo dos indivíduos da amostra. Como existe uma variabilidade clínica significativa, todas as variáveis foram analisadas por tipo de OI.

Deste modo, foram analisados 141 prontuários de pacientes com OI, dentre os quais a maioria era do tipo I (46,8%), não houve diferença estatisticamente significativa na frequência de OI entre os sexos, em concordância com outros estudos<sup>5,9,10</sup>.

O tratamento medicamentoso com bisfosfonatos é considerado um importante pilar terapêutico da OI<sup>6,11-15</sup>, e segundo Barbosa (2006), o CROI-IFF oferece um medicamento de maneira criteriosa e com supervisão permanente do tratamento, resultando em um

importante impacto na qualidade de vida dos indivíduos atendidos pelo programa, através da melhoria da densidade e do conteúdo mineral ósseo, capacidade funcional, redução das fraturas e dor óssea<sup>16</sup>.

O presente estudo evidenciou que a grande maioria dos indivíduos recebiam o pamidronato dissódico como tratamento medicamentoso (61%), com diferença estatisticamente significativa entre os tipos de OI: 96% do tipo III, 74% do tipo IV e V e 39% do tipo I, utilizavam pamidronato dissódico, ratificando os estudos onde houve maior indicação na forma grave de OI (tipo III) para o uso do pamidronato dissódico<sup>17</sup>. Já nos grupos de indivíduos que faziam uso de alendronato ou que não utilizavam medicação, a forma mais leve de OI (tipo I) foi a mais prevalente nos dois grupos (25,7% em ambas).

A mediana de idade de início da medicação em nosso estudo foi de 16,5 meses, variando de 1 mês até 15 anos, diferente de um estudo realizado no sul do país, em que a média de idade de início do pamidronato dissódico foi de 3 anos, variando de 6 meses até 8 anos<sup>18</sup>. Segundo este mesmo estudo, a taxa de fraturas apresentou uma resposta diferente ao tratamento medicamentoso de acordo com o tipo de OI<sup>20</sup>. Indivíduos com OI do tipo I tiveram uma redução significativa no número de fraturas no terceiro ano de tratamento com pamidronato, o que confirma a relevância do tratamento também para estes pacientes<sup>20</sup>. Já os indivíduos do tipo III, o comportamento das fraturas foi variado, diminuindo no primeiro ano de tratamento, aumentando nos 2º e 3º anos e reduzindo novamente no 4º ano<sup>20</sup>. Além disso, os indivíduos do tipo III que iniciaram o tratamento

posteriormente tiveram um aumento no número de fraturas ao longo do tempo<sup>18</sup>, o que evidencia a importância do início precoce do medicamento nestes indivíduos.

Portanto, a terapia medicamentosa deve ser iniciada precocemente, não deve ser interrompida sem orientação médica e deve ser associada a outras terapias, visando à melhoria na funcionalidade nestas crianças e adolescentes.

Fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais ao acompanharem indivíduos com OI permitem a detecção de atrasos nas habilidades do desenvolvimento motor comparados a seus pares, incluindo atrasos na aquisição da marcha, déficits de força muscular, de equilíbrio, alterações na biomecânica ou quaisquer sinais de fratura ou dor<sup>19</sup>.

Do total da amostra, uma grande parcela (43,9%) apresentou atraso na aquisição da marcha, apresentando uma diferença significativa entre os tipos. Assim, 92% dos indivíduos do tipo III apresentaram atraso ou não adquiriram marcha, em contraposição ao tipo I, em que apenas 18% deles exibiram atraso na marcha. O estudo de Brizola et al., (2014), explica que a causa do atraso na aquisição da marcha dos indivíduos do tipo I foi secundária à fraturas em MMII e/ou cirurgias ortopédicas<sup>5</sup>. Ademais, estranhamos o fato de 8% dos pacientes do tipo III terem alcançado o marco motor da marcha em tempo adequado, o que possivelmente pode corresponder a uma classificação equivocada em idade muito precoce.

A mediana da idade de início da marcha foi de 1,5 anos, variando de 9 meses no tipo I a 8 anos nos tipos III e IV, com diferença estatística

entre os tipos. No estudo de Brizola (2014) houve diferença significativa na idade de início da marcha, no atraso na aquisição da marcha e no nível de deambulação<sup>5</sup>. Em outro estudo, Moreira (2011) encontrou associação significativa entre estruturas do corpo como hipotonia, hiper mobilidade e deformidades com a marcha e a posição ortostática<sup>10</sup>.

Fraturas frequentes por pequenos traumas são o sinal mais claro da OI, além de deformidades em membros, coluna e graus variáveis de baixa estatura<sup>19</sup>. Outras importantes manifestações extra esqueléticas podem ocorrer como fraqueza muscular e hiper mobilidade articular<sup>19</sup>.

Nosso estudo identificou diferenças significativas entre os tipos de OI, sendo as variáveis com maior prevalência nos tipos mais graves (III e IV): uso de haste intramedular, presença de deformidades, limitação de ADM, fraturas, presença de fraturas ao nascimento e menor idade na primeira fratura, o que também foi relatado em outros estudos<sup>5,9,20</sup>.

Outra pesquisa realizada na região sul do país, com um total de 62 pacientes, também observou diferenças significativas na presença de fraturas ao nascimento, fraturas dos membros inferiores, uso de haste intramedular, baixa densidade mineral óssea e uso de bisfosfonatos de acordo com o tipo de OI, com prevalência de todas as variáveis nos tipos III e IV<sup>5</sup>. Para formas moderadas a graves de OI, a baixa faixa etária na primeira fratura foi diretamente relacionada à idade de início do tratamento com pamidronato, caracterizando um diagnóstico precoce; já a presença de deformidades ósseas esteve diretamente

associada ao número total de fraturas e idade de início da marcha<sup>5</sup>.

Um estudo canadense comparou o equilíbrio estático de indivíduos com desenvolvimento típico ao de indivíduos com OI do tipo I, na faixa etária de 6 a 21 anos, e observou maior déficit nos indivíduos com OI<sup>21</sup>, evidenciando a importância do tratamento de controle postural nestes pacientes. Da mesma forma, ocorreu no presente estudo a alta prevalência (42,5%) de déficit de equilíbrio em indivíduos do tipo I, apesar desta forma da doença apresentar pouca repercussão em sua funcionalidade.

Em nosso estudo, hiper mobilidade articular e alterações posturais tiveram alta prevalência, estando presentes em 66,6% e 80,8% da amostra respectivamente, entretanto não foram encontradas diferenças significativas entre os tipos de OI. As alterações posturais estavam presentes em 74,2% dos indivíduos do tipo I, reforçando novamente a relevância do tratamento fisioterapêutico e atividades físicas adequadas, inclusive nas formas mais leves de OI.

## CONCLUSÃO

O objetivo deste estudo foi descrever o perfil clínico-funcional de crianças e adolescentes com OI, apresentando quantitativamente a funcionalidade e incapacidade desses indivíduos.

Verificamos que características como o uso de haste intramedular, o atraso na aquisição da marcha, o déficit de equilíbrio, a presença de deformidades, a limitação de ADM, a presença de fraturas ao nascimento, o número de fraturas e a idade da primeira fratura

variaram significativamente de acordo com a gravidade clínica da doença.

Esta foi uma pesquisa inicial e buscou descrever os aspectos relevantes das estruturas e funções do corpo de indivíduos com OI, que representam fundamental importância no manejo destes pacientes, evidenciando a necessidade do cuidado multiprofissional com abordagem interdisciplinar, podendo refletir em ações de promoção de saúde, prevenção de danos, educação permanente, tratamento e reabilitação.

Entretanto, o presente estudo possuiu limitações. Foi um estudo transversal, baseado em dados registrados em prontuários. Alguns dados, como a idade de início da marcha, o número de fraturas, idade de início das fraturas, foram coletados com base na história clínica, o que pode variar conforme a memória familiar. Além disso, alguns dados não estavam registrados na ficha de avaliação.

Outro aspecto que limitou o estudo foi com relação à classificação da doença. Por ser uma classificação clínica, ela pode mudar com o passar dos anos em função do sucesso do tratamento realizado e de outras razões dependentes de fatores pessoais e ambientais. Além disso, nossos resultados refletem unicamente os aspectos clínicos do momento da avaliação fisioterapêutica; não representam o padrão de tratamento ao longo da vida desses indivíduos.

Assim, acreditamos na necessidade de realização de mais estudos longitudinais para conhecermos melhor os efeitos das alterações de estruturas e funções do corpo nas atividades e participação destes indivíduos, possibilitando

proporcionarmos uma melhor funcionalidade às crianças e adolescentes com OI.

## REFERÊNCIAS

1. Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A*. junho de 2014;164(6):1470–81.
2. Van Dijk FS, Pals G, Van Rijn RR, Nikkels PGJ, Cobben JM. Classification of Osteogenesis Imperfecta revisited. *Eur J Med Genet*. janeiro de 2010;53(1):1–5.
3. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*. 24 de abril de 2004;363(9418):1377–85.
4. Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, Marini JC. New perspectives on osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Endocrinol*. setembro de 2011;7(9):540–57.
5. Brizola E, Staub ALP, Félix TM. Muscle Strength, Joint Range of Motion, and Gait in Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta: *Pediatr Phys Ther*. 2014;26(2):245–52.
6. Cavalcanti NC, Ribeiro CTM. Abordagem fisioterapêutica na osteogênese imperfeita. In: Programa de atualização em fisioterapia neurofuncional: Ciclo 2. Artmed Panamericana; 2015. p. 105–44.
7. OMS. CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade. Classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde. 1º ed. Edusp - editora da Universidade de São Paulo; 2015. 336 p.
8. Beighton P, Grahame R, Bird H. *Hypermobility of joints*. 3º ed. London: Springer-Verlag; 1999.
9. Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro B de S, Vanz AP, Félix TM. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. *Rev Paul Pediatr*. junho de 2017;35(2):171–7.
10. Moreira CLM, Lima MA de FD, Cardoso MHC de A, Gomes Junior SC dos S, Lopes PB, Llerena Junior JC. Determinantes da marcha independente na osteogênese imperfeita. *Acta Ortopédica Bras*. 2011;19(5):312–5.
11. Loizidou A, Andronikou S, Burren CP. Pamidronate “zebra lines”: A treatment timeline. *Radiol Case Rep*. dezembro de 2017;12(4):850–3.
12. Marginean O, Tamasanu RC, Mang N, Mozos I, Brad GF. Therapy with pamidronate in children with osteogenesis imperfecta. *Drug Des Devel Ther*. agosto de 2017;Volume 11:2507–15.
13. Nasomyont N, Hornung LN, Gordon CM, Wasserman H. Outcomes following intravenous bisphosphonate infusion in pediatric patients: A 7-year retrospective chart review. *Bone*. abril de 2019;121:60–7.

14. Palomo T, Fassier F, Ouellet J, Sato A, Montpetit K, Glorieux FH, et al. Intravenous Bisphosphonate Therapy of Young Children With Osteogenesis Imperfecta: Skeletal Findings During Follow Up Throughout the Growing Years: LONG-TERM BISPHOSPHONATES IN OI. *J Bone Miner Res.* dezembro de 2015;30(12):2150–7.
15. Scheres LJJ, van Dijk FS, Harsevoort AJ, van Dijk ATH, Dommisse AM, Janus GJM, et al. Adults with osteogenesis imperfecta: Clinical characteristics of 151 patients with a focus on bisphosphonate use and bone density measurements. *Bone Rep.* junho de 2018;8:168–72.
16. Barbosa CO. Estudo da Efetividade do Tratamento da Osteogênese Imperfeita com Pamidronato Dissódico no Instituto Fernandes Figueira/Fundação Oswaldo Cruz – Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Rio de Janeiro. [Dissertação de mestrado]. [Rio de Janeiro, RJ, Brasil]: Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz; 2006.
17. Sinikumpu J-J, Ojaniemi M, Lehenkari P, Serlo W. Severe osteogenesis imperfecta Type-III and its challenging treatment in newborn and preschool children. A systematic review. *Injury.* agosto de 2015;46(8):1440–6.
18. Pinheiro B, Zambrano MB, Vanz AP, Brizola E, de Souza LT, Félix TM. Cyclic pamidronate treatment for osteogenesis imperfecta: Report from a Brazilian reference center. *Genet Mol Biol.* 2019;42(1 Suppl 1):252–60.
19. Mueller B, Engelbert R, Baratta-Ziska F, Bartels B, Blanc N, Brizola E, et al. Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* dezembro de 2018;13(1):158.
20. Engelbert RH, Uiterwaal CS, Gerver W-J, van der Net J-J, Pruijs HE, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: Impairment and disability. a prospective study with 4-year follow-up<sup>11</sup>No commercial party having a direct financial interest in the results of the research supporting this article has or will confer a benefit on the author(s) or on any organization with which the author(s) is/are associated. *Arch Phys Med Rehabil.* maio de 2004;85(5):772–8.
21. Pouliot-Laforte A, Lemay M, Rauch F, Veilleux L-N. Static Postural Control in Youth With Osteogenesis Imperfecta Type I. *Arch Phys Med Rehabil.* 2017;98(10):1948–54.