



## ::Osteogénese imperfeita (OI)

---

**Sinónimos:**

Doença de Lobstein, doença de Porak e Durante, doença dos ossos quebradiços, osteopsatirose

**Definição:**

A osteogénese imperfeita é uma doença rara causada por uma anomalia da matriz extra-celular. Esta anomalia causa uma **fragilidade óssea, responsável por fraturas** que podem ser frequentes e uma **variável hiperlaxidez articular**. A gravidade desta doença é diferente de doente para doente. As formas graves podem ser acompanhadas de deformação óssea e de uma, muito diminuída, mobilidade. Dentição de má qualidade, escleróticas azuis e surdez podem estar associadas às anomalias esqueléticas.

**Para mais informações:**

[Ver sumário da Orphanet](#)

### Menu

**Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência**

**Recomendações para os serviços de urgência hospitalares**

situações de urgência e recomendações

orientação

interações medicamentosas

anestesia

medidas preventivas

medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

bibliografia

# Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador de Osteogénese Imperfeita

Fazer o download das recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência no formato pdf (clique com o botão direito do rato)

## Sinónimos

- Doença de Lobstein, doença de Porak e Durante, doença dos ossos quebradiços, osteopsitirose

## Etiologia

- anomalia estrutural do colagénio (mutações incluem as localizadas nos genes *COL1A1* e *COL1A2*)

## Situações de emergência

- fraturas ósseas (ossos longos, costelas, vértebras) devidas a traumatismo (mesmo mínimo)
- entorses devidas a hiperlaxidez ligamentar
- hematomas espontâneos (fragilidade cutânea e vascular)
- síndrome doloroso

## Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- analgésicos de nível 1 (Paracetamol)
- vitamina D em dose profilática
- fisioterapia de musculação cuidadosa
- bisfosfonatos (tratamento intravenoso, hospitalar)

## Complicações

- - fratura não diagnosticada
- - elevada fragilidade da coluna cervical em certas formas da doença
- - risco de um traumatismo, mesmo mínimo (choque ligeiro, tração exercida sobre um membro, pequenas pancadas ...), poder provocar fraturas ou microfaturas.

## Cuidados médicos específicos pré-hospitalares

- mobilizar com cuidado em todas as circunstâncias
- organizar o transporte para o hospital e avisar a equipa de urgência sobre as orientações para adequada proteção
- avisar a receção do hospital acerca da chegada do doente e da sua patologia
- tratar eficazmente a dor: imobilização

## Para mais informações

- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

### 1. Situações de urgência e recomendações

## a. Situação diagnóstica

A criança apresenta-se nas urgências **com sintomas dolorosos sugestivos de fratura** no seguimento **de um traumatismo mínimo**, que afeta os ossos longos, as costelas ou as vértebras.

Na criança pequena, **o aparecimento de choro fora do habitual e/ou a ausência de movimento espontâneo de um membro** são sinais que sugerem a existência de uma fratura.

Podem-se apresentar duas situações:

### ▶ O diagnóstico é conhecido:

**perguntar se o doente tem o seu cartão de tratamento e de urgência (não disponível em Portugal).** Podem-se aí encontrar os elementos essenciais para um tratamento adaptado, particularmente a dor (escalas de dor), bem como os médicos da criança.

#### **avaliação da gravidade**

qual o **tipo de fratura** a priori; qual o **tipo de OI**.

**Critérios de gravidade** e suspeita de complicações:

- fraturas dos ossos longos proximais (fémur e úmero)
- fratura de 2 ossos do braço ou da perna
- fratura com deslocamento
- fratura vertebral
- hematoma volumoso
- fraturas repetidas

Investigações e tratamento de urgência: ver ponto b.

### ▶ O diagnóstico não é conhecido:

Deve ser considerada a mínima existência de fragilidade óssea perante uma fratura que surgiu de um traumatismo benigno, ou pela repetição de fraturas numa criança que poderá ter também as escleróticas azuladas. Num bebé, na presença de fratura(s) «duvidosa(s)» e de equimoses, **não concluir imediatamente tratar-se de maus tratos, mas considerar sempre a necessidade de pesquisar sinais associados a OI**: esclerótidas azuis, dentinogénese imperfeita, pele fina e translúcida, fragilidade capilar, ossos wormianos, antecedentes familiares de fraturas frequentes.

## b. Medidas terapêuticas imediatas em caso de fratura

### ▶ Medidas terapêuticas imediatas em caso de fratura

Os primeiros cuidados urgentes devem sempre poder ser realizados no local da fratura e sem demora: **imobilização e administração de analgésicos**

#### **Analgésicos**

Se a **dor** for imediatamente **muito intensa**

*A utilização correta de morfina não provoca habituação, não gera dependência e não é perigosa. As famílias devem ter analgésicos adaptados, guardados em lugar seguro (por exemplo, guardados com o material de imobilização), para os poder administrar antes da transferência da criança para o hospital.*

O mais rapidamente possível, administrar diretamente **a morfina por**

**via oral:: 0,5 mg/kg** (máximo 20 mg)

Xarope de morfina 5 mg/ml	Pipeta graduada de 2,5 a 10 mg; graduação = 0.5 mg
comprimidos divisíveis de morfina	Existem de 5 mg e 10 mg
Cápsulas de morfina (podem ser abertas)	Existem de 5 mg, 10mg e 20 mg

Em princípio, a dor diminui, após a imobilização (ver à frente).  
Ibuprofeno + paracetamol são seguidamente utilizados. Se  
insuficiente, podemos associar codeína a estes dois fármacos.

**Se a dor permanecer intensa após imobilização**, continuar a  
administrar morfina 0,2 mg/kg de 4 em 4 horas (consultar  
especialista caso a dor permaneça apesar destas medidas).  
Quando a dor tiver diminuído de intensidade, passar a paracetamol  
+ codeína.

se a **dor** da fratura for **moderada**

Paracetamol + ibuprofeno de forma mantida  
+/- codeína (a partir de 1 ano)

#### **Peso medicamentos**

até 10 kg	Xarope de codeína: 0.5 mg por kg de 4 em 4 horas + xarope de paracetamol: 1 dose por kg / 6h Paracetamol 500mg + codeína 30mg (cápsulas efervescentes): ½ comprimido por cada 10 kg; 1 comprimido por cada 20 kg
Apartir de 10 kg	Ou Paracetamol 500mg + codeína 30mg (cápsulas): 1 cápsula por cada 20 kg Ou Paracetamol 400mg + codeína 20mg (comprimidos): 1 comprimido por cada 10 kg

Se a dor aliviar, continuar o tratamento enquanto for necessário.  
Se a dor não aliviar, administrar morfina (pode ser dada sem  
demora após ausência de resposta com codeína).

#### **Imobilização (a realizar depois de administrar analgésicos)**

A mobilidade anormal no local da fratura é o principal fator de dor. **A imobilização é o melhor analgésico.** Ela facilita as deslocções e a eventual transferência para um serviço de urgências ou de radiologia.

**O material de imobilização deve estar sempre pronto e disponível.** Este material deve ter sido preparado com uma pessoa qualificada da equipa de tratamento hospitalar (fisioterapeutas, médicos de reabilitação, ortopedistas ...).

**no membro superior**, uma tala do ombro até à mão, que mantenha o cotovelo fletido em ângulo reto. A imobilização deve terminar com uma ligadura que coloque o cotovelo contra o corpo.

**no membro inferior**, a tala (em cartão) previamente desmontada é colocada lateralmente ao longo do tórax e desce até ao pé.

**Efetuar uma ligeira tração**, regular e permanente no eixo do membro, de um lado e do outro da zona fraturada, para obviar a deformação **antes de colocar o material de imobilização**.

A sensibilidade, a coloração e o calor da extremidade devem ser verificados de modo a **assegurar a ausência de compressão vascular ou de problemas neurológicos**.

Para várias pequenas fraturas sem deslocamento, (que o doente e os seus pais aprendem rapidamente a reconhecer e que não necessitam de tratamento complexo), as talas «caseiras» são muitas vezes suficientes e devem ser mantidas até à cessação das dores (3 a 4 semanas).

#### ▶ **Tratamento hospitalar**

##### **Avaliação ortopédica**

tipo de fratura

tipo de OI

##### **Analgésicos**

**Em ambiente especializado, é possível recorrer a:**

**tratamento com morfina:** por vezes, intravenoso: **0,1 mg/kg (segundo o método de titulação) mais 0,025 mg/kg** à obtenção de uma analgesia correta, ou per os, como acima descrito (morfina de libertação imediata 0,5 mg/kg, mais ou menos seguida de tomas superiores a 0,2 mg/kg).

**bloqueadores nervosos** p.e. o nervo crural nas fraturas do fémur), desde que sejam realizadas por pessoas experientes.

##### **Antes da colheita de sangue**

Creme anestésico local

##### **Antes de qualquer manipulação** (radiografia, gesso)

utilização de mistura oxigénio-protóxido de azoto

**Mobilização suave**, particularmente no exame radiológico

##### **Consolidando a imobilização**

O **tratamento ortopédico ou cirúrgico** por diferentes técnicas de osteossíntese. Se as deformações são importantes com fraturas frequentes, é possível realizar brocagens ou inclusões telescópicas. O objetivo destas intervenções deve ser obviar a fragilidade, impedir as deformações esqueléticas, permitir a verticalização e dar à criança a maior autonomia possível fornecendo todo o tipo de equipamento.

## **2. Orientações**

- ▶ **Onde?** num serviço de urgência com unidade de ortopedia adaptada à idade do doente, e *na medida do possível*, no hospital onde o doente é seguido; caso contrário, no hospital mais próximo, com uma colaboração estreita entre a equipa médica de tratamento e o centro de competência mais próximo ou o centro de referência.
- ▶ **Quando?** o mais rapidamente possível

- ▶ **Como?** (cf.abaixo) **imobilização** do membro com uma tala na sua totalidade antes de qualquer mobilização, incluindo mobilização suave durante os exames radiológicos. Tratamento da dor com **analgésicos eficazes (morfínicos)**

### 3. Interações medicamentosas

Não há contraindicações medicamentosas formais nesta doença, mas **será prudente evitar todos os medicamentos com risco hemorrágico**, tendo em conta a fragilidade vascular associada à Osteogénese Imperfeita.

### 4. Anestesia

- ▶ **Cuidado aquando da entubação** devido à potencial associação da fragilidade óssea e fracturas cervicais e da arcada dentária.
- ▶ **Balanço pré-operatório:** dupla determinação do grupo sanguíneo, fórmula sanguínea com plaquetas, TP e TTPA, balanço eletrolítico (risco acrescido de perda hídrica e de cetose no jovem), estudo da função plaquetária por PFA em caso de antecedente hemorrágico
- ▶ **Aquando da intervenção :** Manipulação suave, em particular na instalação ou entubação. Risco de lesão do úmero com a braçadeira do aparelho de medição da tensão arterial.
- ▶ Colocar várias vias de acesso, devido ao **risco hemorrágico**.
- ▶ Acompanhamento diário da taxa de hemoglobina durante 4 dias em caso de osteotomia.

### 5. Medidas preventivas a tomar para evitar o agravamento ou complicações

- ▶ Utilização imediata de **analgésicos eficazes** .
- ▶ **Verificar sistematicamente a região cervical** nas formas graves.

### 6. Medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

- ▶ **Para todos os doentes**

Convém **ser muito prudente em todas as manipulações** particularmente se for necessário despir o doente.

É muito importante **explicar precisamente a todos os doentes as decisões terapêuticas** e o seu impacto na sua vida diária:

Em casa : transferência do doente imobilizado, use uma cama ortopédica se necessário

Na hospitalização: etapas terapêuticas, duração aproximada

- ▶ **Particularidades na criança**

**Nunca mobilizar bruscamente uma criança a chorar ou agitada.** Todas as consultas evocam grande angústia das crianças, que aumenta a cada nova fratura (podem ser contadas às dezenas, por vezes às centenas).

É essencial **tranquilizar a criança** e explicar-lhe os atos realizados.

**Manter estável o eixo raquidiano do latente:** segurá-lo por debaixo da cabeça e das nádegas, mantendo as suas costas no eixo.

**Manter bem a coluna vertebral do bebê:** segurá-lo por debaixo da cabeça e das nádegas, mantendo as suas costas direitas.

**Os pais habitualmente sabem a melhor forma de imobilizar a criança e indicar-lhe quais os gestos que não deve fazer: é essencial envolvê-los no tratamento, mesmo na urgência.**

## 7. Bibliografía

Forin V. Ostéogenèse imparfaite. Encyclopédie Orphanet and La Presse Médicale. June 2007 [www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf)

---

*Este documento foi redigido graças à colaboração de Barbara Tourniaire (Hôpital Trousseau), Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild e Martine Le Merrer (Hôpital Necker-Enfants Malades) e de Nicole Champavier (Association de l'Ostéogenèse Imparfaite) e Gilles Bagou (SAMU-69, Lyon).*

Última atualização: 4 de Junho de 2008

---

*Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Alexion.*

