



OLHAR NOS OLHOS DO DOENTE

- UM CASO CLÍNICO -

Tiago Tavares¹, Ângela Pinho¹, Filipa Peixoto¹, Ana Paula Pinheiro¹
1-USF Viseu-Cidade, ACeS Dão Lafões



Enquadramento

A osteogénese imperfeita (OI) é uma doença hereditária rara do tecido conjuntivo. A apresentação clínica é variável podendo manifestar-se por múltiplas fracturas ósseas, baixa estatura, escoliose, escleróticas azuis, alterações dentárias, laxidão ligamentar e até morte no período neo-natal.

De acordo com as características clínicas, genéticas e radiográficas a OI é classificada em nove subtipos, de gravidade e prognóstico variáveis.

Caso Clínico

Identificação

- Homem de 44 anos
- Caucasiano
- Natural e residente em Portugal
- Empregado fabril

Antecedentes pessoais

- HTA
- Dislipidemia
- Múltiplas fraturas ósseas na infância

Medicação habitual

- Perindopril 10mg id
- Atorvastatina 10mg id

Fevereiro de 2015 - Consulta de Intersubstituição

Motivo: dor intensa no membro inferior esquerdo, com incapacidade para a atividade laboral.

Antecedentes familiares de doença óssea (avó paterna, pai, tias e sobrinha)

Exame Objetivo:

- baixa estatura (1,57 metros)
- deformidade ossos longos e tórax
- assimetrias dos membros
- alterações dos dentes
- coloração azulada das escleras (imagem I)

Plano: Rx Bacia, crânio, coluna cervical, dorsal e fémur, Osteodensitometria, Electrocardiograma e estudo analítico



Imagem I: Olhos com esclera de cor azul

Março de 2015 - Consulta de Intersubstituição

- Análises:** Ligeira elevação da fosfatase alcalina (129U/L), com GGT e cálcio normais
- Osteodensitometria:** osteoporose da coluna e osteopenia do colo do fémur
- Rx Coluna lombar:** marcada escoliose
- Rx Fémur esquerdo:** ligeiramente arqueado e com heterogeneidade da estrutura óssea, em relação com traumatismo prévio
- Rx Crânio, Coluna cervical e dorsal, ECG:** sem alterações.

Plano: Ácido alendrónico+colecalfiferol, referenciação consulta de genética médica e ortopedia.

Dezembro de 2016 - Consulta de Genética

Resultado de estudo genético:

➔ Mutação gene COL 1A1 c.2991 delT (p.Gly998Valfs*110) classificada como patogénica e desta forma confirma o diagnóstico de **osteogénese imperfeita, tipo I**

Conclusão

Este caso exemplifica a importância da proximidade na relação médico-doente. Numa era em que a medicina é cada vez mais informatizada, torna-se fundamental não esquecer os princípios base da medicina. A observação do doente (olhá-lo nos olhos) será sempre algo que nenhum teste ou exame poderá substituir, tendo sido esta atitude que permitiu suspeitar de uma doença que viria a ser confirmada por um teste genético.