

PERFIL CLÍNICO-ASSISTENCIAL E ADEÇÃO AO PCDT: CRIANÇAS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NO CONTEXTO DO ESTUDO JAV-RARAS NO HUMAP-UFMS CAMPO GRANDE – MS

MARIA JULIA COSTA E SILVA¹; MAYAHA BÁRBARA OLIVEIRA DO NASCIMENTO MACHADO¹; ANA CAROLINA DA SILVA DUTRA¹; ITALO LUPERINI SILVA¹; LIANE DE ROSSO GIULIANI²; TÊMIS MARIA FÉLIX³
¹FAMED/UFMS; ²HUMAP-EBSERH-UFMS E FAMED/UFMS; ³HCPA/ UFRGS

INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma displasia esquelética hereditária rara, com incidência estimada de 1:15.000 a 1:20.000 nascidos vivos, caracterizada por fragilidade óssea, deformidades, baixa estatura, escleras azuladas, dentinogênese imperfeita e perda auditiva.

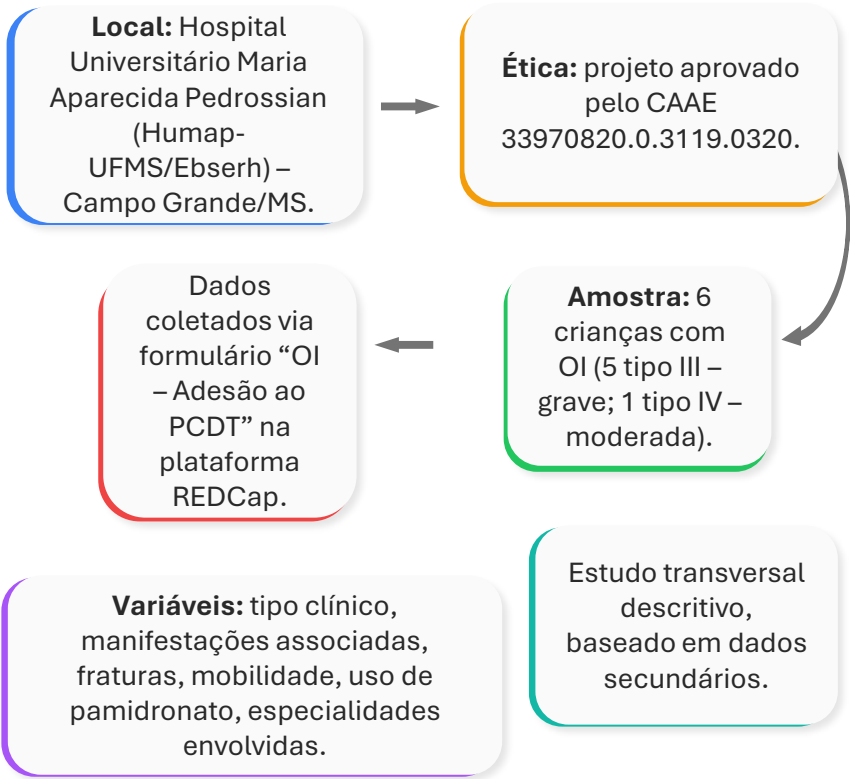
O manejo clínico demanda equipe multidisciplinar e uso de bisfosfonatos intravenosos, conforme o PCDT do Ministério da Saúde.

O Estudo **JAV-RARAS**, parte da Rede Nacional de Doenças Raras, busca compreender a jornada assistencial e mensurar valor em saúde no SUS.

OBJETIVO

Caracterizar o perfil clínico, terapêutico e de adesão ao PCDT de crianças com OI, avaliando a efetividade da coleta padronizada no registro, monitoramento e avaliação assistencial.

METODOLOGIA



Características clínicas e terapêuticas dos pacientes com OI

Paciente	Tipo clínico	Número de fraturas	Tratamento (Pomidronato)	Mobilidade
1	III	14	Sim	Restrita
2	III	11	Sim	Restrita
3	III	12	Sim	Ajuda
4	III	13	Sim	Restrita
5	III	10	Sim	Ajuda
6	IV	12	Não	Parcial

Fraturas: todas iniciadas no período pré-natal, envolvendo múltiplos ossos (MMII, clavículas, costelas).

Média de fraturas: 12/paciente.

Terapia: 5 pacientes em uso contínuo de pamidronato, iniciado entre 2018-2021, todos com critérios do PCDT.

Exceção: 1 paciente (tipo IV) sem uso de bisfosfonato devido à dificuldade de seguimento familiar, apesar de ≥2 fraturas/ano.

Confirmação molecular: 1 caso com mutação em COL1A2.

Especialidades envolvidas: genética médica, ortopedia, traumatologia e pediatria.

O formulário possibilitou identificar adesão elevada ao PCDT e fragilidades no seguimento.

A coleta padronizada mostrou-se efetiva para análise do cuidado, reforçando a importância do registro estruturado no SUS.

CONCLUSÃO

O formulário JAV-RARAS permitiu capturar dados clínicos e terapêuticos relevantes, evidenciando alta aderência aos critérios do PCDT. A coleta padronizada fortalece a rede SUS ao qualificar o cuidado às doenças raras, enquanto a integração entre protocolos clínicos, dados estruturados e ferramentas digitais se mostra essencial para a avaliação de valor em saúde.

REFERÊNCIAS

CHAUGULE, S.; CONSTANTINOU, C. K.; JOHN, A. A.; MICHA, D.; EEKHOFF, M.; GRAVALLESE, E.; GAO, G.; SHIM, J. H. Comprehensive review of osteogenesis imperfecta: current treatments and future innovations. Human Gene Therapy, New Rochelle, v. 36, n. 5-6, p. 597–617, 2025. Disponível em: <https://doi.org/10.1089/hum.2024.191>.

ROSSI, V.; LEE, B.; MAROM, R. Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment. Current Opinion in Pediatrics, Philadelphia, v. 31, n. 6, p. 708–715, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000813>.