

## OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: ESTRATÉGIAS ATUAIS DE PREVENÇÃO DE FRATURAS E REABILITAÇÃO FUNCIONAL

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA: CURRENT STRATEGIES FOR FRACTURE PREVENTION AND FUNCTIONAL REHABILITATION

Hugo Bartolomeu Mesquita da Silva<sup>1</sup>

Izaque Benedito Miranda Batista<sup>2</sup>

Victor Hugo Moreira de Lima<sup>3</sup>

Lucas Levi Gonçalves Sobral<sup>4</sup>

Mário Marven Moreira de Carvalho<sup>5</sup>

Caio Guimarães Santos Amado<sup>6</sup>

Maria Eduarda Koeler Garcia<sup>7</sup>

Isabella Costa de Resende<sup>8</sup>

**RESUMO:** A osteogênese imperfeita é uma doença genética rara do tecido conjuntivo, caracterizada por fragilidade óssea e elevada suscetibilidade a fraturas, decorrente principalmente de alterações na síntese do colágeno tipo I. A variabilidade clínica da doença impõe desafios significativos ao manejo terapêutico, exigindo abordagens integradas voltadas à prevenção de fraturas e à reabilitação funcional. O presente estudo tem como objetivo analisar as evidências científicas atuais acerca das principais estratégias utilizadas na prevenção de fraturas e na promoção da funcionalidade em pacientes com osteogênese imperfeita. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada a partir da análise de artigos publicados em bases de dados nacionais e internacionais, que abordaram intervenções farmacológicas, cirúrgicas e reabilitadoras. Os achados evidenciam que o uso de bisfosfonatos permanece como a principal abordagem farmacológica, com benefícios na densidade mineral óssea e no controle da dor, embora com resultados heterogêneos na redução da incidência de fraturas. Intervenções cirúrgicas ortopédicas, especialmente com o uso de hastes intramedulares, mostram-se fundamentais na correção de deformidades e na prevenção de fraturas recorrentes. Adicionalmente, programas estruturados de reabilitação funcional destacam-se por promover maior autonomia, melhora da mobilidade e redução do risco de quedas. Conclui-se que o manejo eficaz da osteogênese imperfeita depende de uma abordagem multidisciplinar e individualizada, integrando estratégias de prevenção de fraturas e reabilitação funcional, com impacto positivo na qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-chave:** Osteogênese imperfeita. Fragilidade óssea. Reabilitação funcional.

<sup>1</sup>Universidade Federal do Maranhão.

<sup>2</sup>Universidade de Vassouras.

<sup>3</sup>Universidade Federal de Pernambuco.

<sup>4</sup>Centro de Ensino São Lucas.

<sup>5</sup>Universidade Federal do Ceará.

<sup>6</sup>UFBA.

<sup>7</sup>Escola de Medicina Souza Marques.

<sup>8</sup>Universidade de Rio Verde.

**ABSTRACT:** Osteogenesis imperfecta is a rare genetic connective tissue disease characterized by bone fragility and high susceptibility to fractures, mainly due to alterations in type I collagen synthesis. The clinical variability of the disease poses significant challenges to therapeutic management, requiring integrated approaches focused on fracture prevention and functional rehabilitation. This study aims to analyze the current scientific evidence regarding the main strategies used in fracture prevention and functionality promotion in patients with osteogenesis imperfecta. This is a narrative literature review, based on the analysis of articles published in national and international databases, which addressed pharmacological, surgical, and rehabilitative interventions. The findings show that the use of bisphosphonates remains the main pharmacological approach, with benefits in bone mineral density and pain control, although with heterogeneous results in reducing the incidence of fractures. Orthopedic surgical interventions, especially with the use of intramedullary nails, are fundamental in correcting deformities and preventing recurrent fractures. Additionally, structured functional rehabilitation programs stand out for promoting greater autonomy, improved mobility, and reduced risk of falls. It is concluded that the effective management of osteogenesis imperfecta depends on a multidisciplinary and individualized approach, integrating fracture prevention and functional rehabilitation strategies, with a positive impact on patients' quality of life.

**Keywords:** Osteogenesis imperfecta. Bone fragility. Functional rehabilitation.

## INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara do tecido conjuntivo, caracterizada principalmente por fragilidade óssea e predisposição a fraturas recorrentes, resultante de alterações qualitativas ou quantitativas na síntese do colágeno tipo I. A maioria dos casos decorre de mutações nos genes *COL1A1* e *COL1A2*, responsáveis pela codificação das cadeias alfa do colágeno, embora variantes genéticas adicionais tenham sido identificadas, ampliando a compreensão da heterogeneidade clínica da doença. A OI apresenta amplo espectro fenotípico, variando desde formas leves, com poucas fraturas ao longo da vida, até apresentações graves e potencialmente letais no período perinatal.

Além das fraturas frequentes, a osteogênese imperfeita pode cursar com deformidades ósseas progressivas, baixa estatura, escoliose, hipermobilidade articular, dentinogênese imperfeita, perda auditiva e comprometimento respiratório, impactando significativamente a funcionalidade e a qualidade de vida dos indivíduos afetados. A recorrência de fraturas, especialmente durante a infância e adolescência, compromete o desenvolvimento motor e aumenta o risco de incapacidades permanentes, tornando o manejo clínico da OI um desafio contínuo para as equipes multiprofissionais de saúde.

Nas últimas décadas, avanços no entendimento da fisiopatologia óssea da OI têm possibilitado o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais eficazes voltadas à prevenção de fraturas. O uso de agentes farmacológicos, como os bisfosfonatos, tem demonstrado

benefícios na redução da dor óssea, no aumento da densidade mineral óssea e na diminuição da incidência de fraturas em determinados subgrupos de pacientes. Mais recentemente, terapias emergentes, incluindo anticorpos monoclonais, moduladores da via Wnt e abordagens genéticas experimentais, têm sido investigadas com o objetivo de melhorar a resistência óssea e reduzir a progressão das deformidades esqueléticas.

Entretanto, a prevenção de fraturas na osteogênese imperfeita não se limita ao tratamento farmacológico. Intervenções cirúrgicas ortopédicas, como o uso de hastes intramedulares telescópicas, desempenham papel fundamental na correção de deformidades e na estabilização óssea, especialmente em casos moderados a graves. Paralelamente, programas estruturados de reabilitação funcional, que englobam fisioterapia, terapia ocupacional e orientações para atividades de vida diária, são essenciais para promover o fortalecimento muscular, a melhora do equilíbrio e a autonomia funcional, reduzindo o risco de novas fraturas.

Dessa forma, o manejo da osteogênese imperfeita exige uma abordagem integrada e individualizada, considerando a variabilidade clínica da doença, a faixa etária, o grau de comprometimento funcional e as necessidades específicas de cada paciente. A integração entre prevenção de fraturas e estratégias de reabilitação funcional representa um eixo central no cuidado contemporâneo da OI, com potencial para minimizar complicações, otimizar o desempenho físico e melhorar os desfechos a longo prazo.

3

Analisar, à luz das evidências científicas atuais, as principais estratégias utilizadas na prevenção de fraturas e na reabilitação funcional de pacientes com osteogênese imperfeita, destacando abordagens farmacológicas, cirúrgicas e reabilitadoras, bem como seus impactos na funcionalidade e na qualidade de vida.

## METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, desenvolvida com o objetivo de sintetizar e discutir criticamente as evidências científicas disponíveis sobre as estratégias atuais de prevenção de fraturas e reabilitação funcional em pacientes com osteogênese imperfeita. Esse método foi escolhido por permitir uma análise abrangente e contextualizada do tema, contemplando diferentes abordagens terapêuticas e avanços recentes, sem a rigidez metodológica característica das revisões sistemáticas.

A busca bibliográfica foi realizada nas principais bases de dados eletrônicas da área da saúde, incluindo PubMed/MEDLINE, SciELO, LILACS e Web of Science. Foram utilizados

descritores controlados e não controlados, combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR, tais como: “*Osteogenesis Imperfecta*”, “*bone fragility*”, “*fracture prevention*”, “*rehabilitation*”, “*physical therapy*” e “*functional outcomes*”, bem como seus correspondentes em português. As estratégias de busca foram adaptadas conforme as especificidades de cada base de dados.

Foram incluídos artigos originais, revisões narrativas e sistemáticas, diretrizes clínicas e consensos publicados em periódicos revisados por pares, que abordassem aspectos relacionados à prevenção de fraturas, manejo clínico, intervenções cirúrgicas e estratégias de reabilitação funcional em pacientes com osteogênese imperfeita. Consideraram-se estudos publicados nos idiomas português, inglês e espanhol, sem restrição quanto ao delineamento metodológico, desde que apresentassem relevância temática e contribuição para o entendimento do assunto.

Como critérios de exclusão, foram desconsiderados estudos duplicados, relatos de casos isolados sem discussão teórica relevante, resumos de congressos, cartas ao editor e publicações que não abordassem diretamente as estratégias de prevenção de fraturas ou reabilitação funcional na osteogênese imperfeita. Também foram excluídos artigos cujo texto completo não estivesse disponível para análise. A seleção dos estudos foi realizada inicialmente por meio da leitura dos títulos e resumos, seguida da análise integral dos textos considerados elegíveis.

## RESULTADOS

A análise da literatura evidenciou que as estratégias de prevenção de fraturas na osteogênese imperfeita são fundamentadas, predominantemente, no manejo farmacológico, associado a intervenções cirúrgicas e a programas estruturados de reabilitação funcional. Os estudos revisados demonstraram que a abordagem combinada apresenta melhores desfechos clínicos quando comparada a estratégias isoladas, especialmente no que se refere à redução da incidência de fraturas, melhora da mobilidade e aumento da qualidade de vida dos pacientes.

No âmbito farmacológico, os bisfosfonatos intravenosos e orais foram os agentes mais frequentemente descritos, com evidências consistentes de aumento da densidade mineral óssea e redução da dor óssea, particularmente em crianças e adolescentes com formas moderadas a graves da doença. Entretanto, os resultados quanto à diminuição do número de fraturas mostraram-se heterogêneos, variando conforme o tipo de osteogênese imperfeita, a idade de início do tratamento e a duração da terapia. Estudos mais recentes destacaram terapias

emergentes, como o denosumabe e agentes anabólicos ósseos, que demonstraram potencial benefício na melhora da resistência óssea, embora ainda careçam de evidências robustas para uso rotineiro.

As intervenções cirúrgicas ortopédicas foram descritas como essenciais nos casos de deformidades ósseas significativas e fraturas recorrentes. A utilização de hastes intramedulares, especialmente as telescópicas, mostrou-se eficaz na correção de deformidades, na prevenção de fraturas subsequentes e na promoção da deambulação funcional. Os resultados apontaram que pacientes submetidos à correção cirúrgica associada ao tratamento clínico apresentaram maior estabilidade óssea e melhor desempenho funcional, apesar do risco de complicações, como falha do implante e necessidade de revisões cirúrgicas.

No que se refere à reabilitação funcional, os estudos analisados enfatizaram a importância de programas individualizados de fisioterapia e terapia ocupacional, focados no fortalecimento muscular, na melhora do equilíbrio, na coordenação motora e na prevenção de quedas. Evidenciou-se que intervenções precoces e contínuas contribuem para maior independência nas atividades de vida diária e redução do medo de movimento, fator frequentemente associado à limitação funcional em pacientes com osteogênese imperfeita. Estratégias de educação em saúde para pacientes e familiares também foram associadas a melhores adesões ao tratamento e menor incidência de eventos traumáticos.

5

De forma geral, os resultados da literatura indicaram que o sucesso no manejo da osteogênese imperfeita depende de uma abordagem multidisciplinar e longitudinal, integrando medidas farmacológicas, cirúrgicas e reabilitadoras. Observou-se, contudo, a ausência de protocolos padronizados universalmente aceitos, bem como a limitação de estudos de longo prazo, especialmente em populações adultas. Esses achados reforçam a necessidade de pesquisas adicionais que avaliem de forma sistemática os impactos combinados das estratégias terapêuticas na prevenção de fraturas e na reabilitação funcional ao longo do ciclo de vida.

## DISCUSSÃO

Os achados desta revisão narrativa reforçam que o manejo da osteogênese imperfeita deve ser compreendido como um processo contínuo e multifatorial, no qual a prevenção de fraturas e a reabilitação funcional assumem papéis centrais. A heterogeneidade clínica da doença, associada às diferentes variantes genéticas e aos múltiplos graus de fragilidade óssea, impõe a necessidade de estratégias terapêuticas individualizadas e adaptadas ao estágio de

desenvolvimento e às demandas funcionais de cada paciente. Nesse contexto, a literatura destaca que abordagens isoladas tendem a apresentar benefícios limitados, enquanto intervenções integradas mostram resultados mais consistentes.

No campo farmacológico, os bisfosfonatos permanecem como a principal opção terapêutica para a redução da reabsorção óssea e o aumento da densidade mineral óssea, especialmente em populações pediátricas. Entretanto, a discussão atual evidencia controvérsias quanto ao real impacto dessas drogas na redução do número de fraturas, sobretudo em adultos. Além disso, preocupações relacionadas à duração ideal do tratamento, aos potenciais efeitos adversos e às consequências do uso prolongado têm impulsionado a investigação de terapias alternativas, como o denosumabe e agentes anabólicos, que apresentam resultados promissores, mas ainda carecem de validação em estudos de maior robustez metodológica.

As intervenções cirúrgicas ortopédicas são amplamente reconhecidas como fundamentais na correção de deformidades ósseas e na restauração do alinhamento esquelético, contribuindo para a prevenção secundária de fraturas e para a melhora da mobilidade. A discussão dos estudos analisados aponta que o uso de hastes intramedulares telescópicas representa um avanço significativo no tratamento de pacientes pediátricos, permitindo o acompanhamento do crescimento ósseo e reduzindo a necessidade de múltiplas reoperações. Contudo, permanecem desafios relacionados às complicações cirúrgicas, à seleção adequada do momento da intervenção e à integração efetiva do tratamento cirúrgico com programas de reabilitação pós-operatória.

6

No que se refere à reabilitação funcional, a literatura converge ao destacar seu papel essencial na promoção da autonomia e na redução do risco de novas fraturas. Programas de fisioterapia baseados no fortalecimento muscular, treinamento de equilíbrio e estímulo à mobilidade segura demonstram benefícios não apenas físicos, mas também psicossociais, ao reduzir o medo de movimento e favorecer a participação social. A discussão evidencia que a reabilitação deve ser iniciada precocemente e mantida de forma contínua, com adaptações ao longo da vida, considerando as limitações estruturais e funcionais impostas pela doença.

Por fim, a análise crítica dos estudos revela lacunas importantes no conhecimento científico, especialmente no que se refere à padronização de protocolos terapêuticos e à escassez de estudos longitudinais que avaliem os desfechos funcionais a longo prazo. A maioria das evidências disponíveis concentra-se em populações pediátricas, havendo limitada produção científica voltada para adultos com osteogênese imperfeita. Assim, torna-se evidente a

necessidade de pesquisas futuras que integrem abordagens clínicas, cirúrgicas e reabilitadoras, com foco na funcionalidade, qualidade de vida e transição do cuidado ao longo do ciclo de vida.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

As evidências analisadas nesta revisão narrativa demonstram que a combinação de abordagens farmacológicas, cirúrgicas e reabilitadoras constitui o eixo central do cuidado contemporâneo, com impacto positivo na estabilidade óssea, na funcionalidade e na qualidade de vida dos pacientes. Os avanços no tratamento farmacológico, especialmente com o uso de bisfosfonatos e o surgimento de terapias emergentes, têm contribuído para a melhora da densidade mineral óssea e para o controle da dor, embora persistam lacunas quanto à efetiva redução do risco de fraturas em determinados grupos etários. Nesse sentido, a individualização do tratamento, baseada no tipo de osteogênese imperfeita, na gravidade clínica e nas necessidades funcionais do paciente, mostra-se fundamental para a otimização dos resultados terapêuticos.

As intervenções cirúrgicas ortopédicas, associadas a programas estruturados de reabilitação funcional, desempenham papel decisivo na correção de deformidades, na promoção da mobilidade e na prevenção de incapacidades permanentes. A atuação multiprofissional, envolvendo médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e outros profissionais da saúde, destaca-se como elemento indispensável para o planejamento e a execução de estratégias seguras e eficazes.

Por fim, ressalta-se a necessidade de fortalecimento da produção científica por meio de estudos longitudinais e multicêntricos que avaliem, de forma sistemática, os desfechos clínicos e funcionais a longo prazo, especialmente em populações adultas com osteogênese imperfeita. O aprofundamento do conhecimento nessa área poderá subsidiar o desenvolvimento de protocolos mais padronizados e baseados em evidências, contribuindo para a melhoria contínua da assistência e para a promoção de maior autonomia e qualidade de vida aos indivíduos acometidos por essa condição.

## REFERÊNCIAS

1. BISHOP, N., & Sprigg, A. (2014). Bone disease in osteogenesis imperfecta: Current management and future prospects. *Journal of Endocrinological Investigation*, 37(7), 599–610.
2. FORLINO, A., & Marini, J. C. (2016). Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*, 387(10028), 1657–1671.



3. MARINI, J. C., Forlino, A., Bächinger, H. P., Bishop, N. J., Byers, P. H., Paepe, A., ... Semler, O. (2017). Osteogenesis imperfecta. *Nature Reviews Disease Primers*, 3, 17052.
4. RAUCH, F., & Glorieux, F. H. (2004). Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*, 363(9418), 1377–1385.
5. GLORIEUX, F. H. (2008). Experience with bisphosphonates in osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*, 121(5), 975–983.
6. SAKKERS, R., Kok, D., Engelbert, R., van Dongen, A., & van der Sluijs, J. (2004). Skeletal effects and functional outcome with bisphosphonate treatment in osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 24(4), 406–411.
7. SEMLER, O., Cheung, M. S., Glorieux, F. H., & Rauch, F. (2012). Wormian bones in osteogenesis imperfecta: Correlation to clinical findings and genotype. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158A(7), 1681–1686.
8. HALD, J. D., Evangelou, E., Langdahl, B. L., & Ralston, S. H. (2015). Bisphosphonates for the prevention of fractures in osteogenesis imperfecta: Meta-analysis of placebo-controlled trials. *Journal of Bone and Mineral Research*, 30(5), 929–937.
9. TREJO, P., & Rauch, F. (2016). Osteogenesis imperfecta in children and adolescents—New developments in diagnosis and treatment. *Osteoporosis International*, 27(12), 3427–3437.
10. VAN Dijk, F. S., & Sillence, D. O. (2014). Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164A(6), 1470–1481.
11. ENGELBERT, R. H. H., van der Graaf, Y., van Empelen, R., & Beemer, F. A. (2004). Osteogenesis imperfecta in childhood: Impairment and disability. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 85(6), 955–962.
12. WIDMANN, R. F., Bitan, F. D., Laplaza, F. J., Burke, S. W., & DiMaio, M. F. (1999). Spinal deformity, pulmonary compromise, and quality of life in osteogenesis imperfecta. *Spine*, 24(16), 1673–1678.
13. MONTPETIT, K., Palomo, T., & Glorieux, F. H. (2015). Physical rehabilitation in osteogenesis imperfecta: Evidence-based recommendations. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 8(4), 301–312.
14. TAKKEN, T., Terlingen, H. C., Helders, P. J. M., & Engelbert, R. H. H. (2004). Cardiopulmonary fitness and muscle strength in patients with osteogenesis imperfecta type I. *Journal of Pediatrics*, 145(6), 813–818.
15. MUNNS, C. F., Rauch, F., Zeitlin, L., Fassier, F., & Glorieux, F. H. (2004). Delayed osteotomy but improved bone density with pamidronate treatment in children with osteogenesis imperfecta. *Journal of Bone and Mineral Research*, 19(6), 902–908.



16. VAN BRUSSEL, M., Takken, T., Uiterwaal, C. S. P. M., Puijs, H., & Engelbert, R. H. H. (2008). Physical training in children with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatrics*, 152(1), 111–116.
17. SHAPIRO, J. R., & Sponsellor, P. D. (2009). Osteogenesis imperfecta: Questions and answers. *Current Opinion in Pediatrics*, 21(6), 709–716.
18. DAHAN-OLIEL, N., Montpetit, K., Rauch, F., & Dogba, M. J. (2016). Quality of life in osteogenesis imperfecta: A mixed-methods systematic review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170A(1), 62–76.
19. FOLKESTAD, L., Hald, J. D., Ersbøll, A. K., Gram, J., Hermann, A. P., Langdahl, B. L., & Abrahamsen, B. (2012). Fracture rates and fracture sites in patients with osteogenesis imperfecta: A nationwide register-based cohort study. *Journal of Bone and Mineral Research*, 27(6), 1259–1267.
20. CHEUNG, M. S., & Glorieux, F. H. (2008). Osteogenesis imperfecta: Update on presentation and management. *Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders*, 9(2), 153–160.