A EXPLICAÇÃO DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA PARA PACIENTES PORTADORES DE DEFICIÊNCIA VISUAL

Autor(res)

Rodrigo Martins Pereira
Ariele Aparecida De Oliveira Garcia Santos
Fabiana Sombra De Lima
Maria Clara Gomes De Jesus
Henrique Pereira Costa Silva

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA

Resumo

Após testes de DNA, foi provado que muitos pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita apresentavam alterações nos genes que codificam a produção de colágeno.
Deste modo, a Osteogênese Imperfeita acabou sendo conceituada como uma doença congênita rara causada por alteração genética e com complexidade variável.
A Osteogênese Imperfeita também é conhecida por muitos nomes, dentre eles: doença de Lobstein, doença dos ossos de vidro e doença dos ossos de cristal. Esses dois últimos devido a característica principal da doença que é a fragilidade dos ossos.
Embora sejam conhecidas variantes genéticas causadoras como mutações nos genes que codificam as cadeias formadoras do colágeno tipo I. O mecanismo patogênico principal é pouco conhecido.
A manifestação clínica da doença é variável, inclui risco aumentado para fraturas, deformidades esqueléticas progressistas e massa óssea reduzida. Há também complicações menos frequentes com consequências neurológicas, cardíacas e até pulmonares, como a invaginação basilar
Existem quatro principais classificações da doença, sendo elas: tipo I, II, III e IV. A tipo I é a forma mais leve. A II é a forma mais grave e letal que ocorre durante o período neonatal. A III é a forma não letal e mais grave. A IV é intermediária em gravidade e a taxa de sobrevivência dela é elevada.
Um dos principais sintomas da Osteogênese Imperfeita são fraturas sem causa aparente e dos ossos curvados, porém existem outros sintomas típicos da doença: branco dos olhos (esclera) azulados e rosto em forma de triângulo. Além dos citados, os pacientes podem apresentar os seguintes sintomas: dentes escuros e frágeis, perda progressiva da audição, baixa estatura, dificuldade de locomoção e deformidades na coluna e na caixa torácica que podem ocasionar complicações pulmonares e cardíacas.
A ideia desse projeto surgiu durante um trabalho de pesquisa para apresentação de um trabalho acadêmico sobre a Osteogênese Imperfeita no curso de enfermagem. É simples explicar para pessoas que tem referência visual e tátil sobre o que é uma textura esponjosa do tecido ósseo. Mas como explicaremos esse mesmo tema para uma pessoa que nunca teve referência visual sobre a textura esponjosa, por exemplo. Partindo desse pressuposto

utilizaremos materiais alternativos para que seja uma experiência didática e inclusiva para portadores de deficiência visual.