

FPS — FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE

**PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES ADULTOS
PORTADORES DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM UM HOSPITAL DE
REFERÊNCIA NO RECIFE**

Autores:

Marcelo José Duque Pacheco Filho ¹

Matheus Costa Amaral ¹

Pedro Martins de Farias Neto ¹

Maria Eduarda Didier Cirilo ²

Pedro Carvalheira Vieira da Silva ²

Romero Henrique Simões de Melo Barbosa ²

Orientadores:

Érico Higinio de Carvalho ³

Bruna Silva de Oliveira ³

¹ **Discentes de Medicina da Faculdade Pernambucana de Saúde, TCC de Graduação.**

² **Discentes de Medicina da Faculdade Pernambucana de Saúde, coautores**

³ **Médicos Endocrinologistas, orientadores**

RECIFE, 2025

RESUMO

Objetivo: Descrever o perfil clínico e epidemiológico de pacientes adultos portadores de osteogênese imperfeita, atendidos em ambulatório no serviço de endocrinologia do Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira, em Recife. **Métodos:** Estudo de corte transversal, observacional, descritivo, analítico e de levantamento de dados clínicos. Foi conduzido com pacientes adultos diagnosticados com OI, maiores de 18 anos, atendidos no Serviço de Endocrinologia do IMIP durante o período de setembro de 2024 e setembro de 2025. Foram analisadas variáveis epidemiológicas (idade, sexo, etnia, procedência e renda familiar média) e variáveis clínicas (classificação de Silence, número de fraturas, presença de deformidades, uso de medicamentos e suplementação, idade de início dos sintomas e grau de independência nas atividades de vida diária). A coleta e análise foram realizadas no sistema RedCap. O estudo foi aprovado pelo CEP-IMIP (CAAE nº 82921524.0.0000.5201). **Resultados:** Foram avaliados 32 pacientes adultos, com média de idade de 29,65 anos (18-72), com distribuição idêntica entre gêneros, confirmando dados já estabelecidos na literatura. A maioria possuía renda familiar média entre 1 e 3 salários mínimos. Pela classificação de Silence, o tipo I foi o mais frequente, seguido pelos tipos IV e III. Foi notada a presença de múltiplas fraturas ao longo da vida em todos os pacientes avaliados, além de deformidades ósseas presentes em grande parte desses. Quanto ao tratamento, foi referido o uso de Bisfotonatos em algum momento da vida em 62,5%. Suplementação com cálcio e vitamina D foi referida pela maioria. Apesar das limitações impostas pela Osteogênese Imperfeita, apenas uma pequena parcela dos pacientes avaliados relatou dependência na realização das AVDs. **Conclusão:** A caracterização clínica e epidemiológica de adultos com OI é fundamental para ampliar o conhecimento sobre a doença, promover melhor manejo clínico e contribuir para políticas públicas voltadas a doenças raras. Os pacientes avaliados apresentaram elevada frequência de fraturas e deformidades ósseas, com uso recorrente de suplementação. Pode-se observar que, apesar das dificuldades impostas pela Osteogênese Imperfeita, a maioria dos pacientes referiu serem independentes na realização de AVDs. Verificou-se, ainda, que quase a totalidade dos pacientes pertenciam a famílias com renda de no máximo 3 salários mínimos, revelando importante vulnerabilidade socioeconômica. Esses achados reforçam a necessidade de um acompanhamento multidisciplinar contínuo e de políticas públicas que integrem suporte clínico e social para indivíduos com osteogênese imperfeita.

Palavras-chave: Osteogênese Imperfeita; Epidemiologia; Adulto.

ABSTRACT

Objective: To describe the clinical and epidemiological profile of adult patients with osteogenesis imperfecta (OI) treated at the Endocrinology outpatient clinic of the Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira, Recife, Brazil. **Methods:** A cross-sectional, observational, descriptive study was conducted based on clinical data review. The sample included adult patients (≥ 18 years) diagnosed with OI and followed at IMIP between September 2024 and September 2025. Epidemiological (age, sex, ethnicity, geographic origin, family income) and clinical variables (Sillence classification, number of fractures, deformities, medication use, supplementation, age at symptom onset, and independence in activities of daily living) were analyzed. Data were collected and analyzed using RedCap. The study was approved by the IMIP Ethics Committee (CAAE: 82921524.0.0000.5201). **Results:** Thirty-two patients were included, with a mean age of 29.65 years (range: 18–72) and equal gender distribution, consistent with literature. Most reported a family income of 1–3 minimum wages. Type I OI (Sillence) was the most common, followed by types IV and III. All patients had a history of multiple fractures, and most had bone deformities. Bisphosphonates had been used by 62.5% of patients, while calcium and vitamin D supplementation were reported by the majority. Despite disease-related limitations, only a small proportion reported dependence in daily activities. **Conclusion:** The characterization of adults with OI is crucial to improve clinical management and support public health policies for rare diseases. Patients showed a high burden of fractures and deformities, with widespread supplement use. Most maintained functional independence despite clinical challenges. Moreover, almost all patients belonged to families with an income of up to three minimum wages, highlighting significant socioeconomic vulnerability. These findings reinforce the need for continuous multidisciplinary follow-up and public policies that integrate both clinical and social support for individuals with Osteogenesis Imperfecta. Significant socioeconomic vulnerability was observed, underscoring the need for integrated multidisciplinary and social support.

Keywords: Osteogenesis Imperfecta; Epidemiology; Adult.

INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma displasia genética rara do tecido conjuntivo caracterizada por fragilidade e deformidade óssea, também conhecida como doença dos ossos de vidro. É uma doença genética heterogênea, de caráter hereditário, sendo o padrão de herança autossômico dominante o mais frequente, sendo causada por uma falha na produção e/ou processamento de fibras de colágeno tipo 1. A apresentação clínica da OI tem uma variedade extensa de sintomas e os casos podem variar desde um acometimento subclínico até apresentações letais.^{1,2}

A incidência da OI varia de 1 em 10.000-20.000 nascimentos na população geral, não tendo uma predileção conhecida em algum sexo ou raça. Conforme a Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita (ABOI), há cerca de 12 mil pessoas portadoras no Brasil.

A maioria dos pacientes com a OI possui uma mutação autossômica dominante nos genes COL1A1 e COL1A2, responsáveis pelas cadeias $\alpha 1(I)$ e $\alpha 2(I)$ do colágeno tipo I, respectivamente. Essas mutações causam deficiências estruturais ou quantitativas no colágeno, sendo os defeitos estruturais mais graves. O colágeno é crucial na matriz extracelular dos tecidos conjuntivos, formado por três cadeias polipeptídicas em uma hélice tripla, onde a glicina é essencial. Mutações que substituem a glicina interrompem a formação da hélice tripla, resultando em defeitos no colágeno tipo I. Substituições nas cadeias $\alpha 1(I)$ podem ser letais, enquanto nas $\alpha 2(I)$ são ligados a casos mais leves.¹

Por conta da diversidade genética e fenotípica abrangente, a OI foi categorizada em diferentes tipos, considerando os sintomas clínicos, os resultados de exames de imagem e os genes associados. Atualmente, o Grupo de Classificação da Sociedade Internacional de Displasias Ósseas divide a OI em 5 grupos, utilizando a Classificação de Sillence revisitada.⁴

O tipo I é o mais comum e leve, caracterizado por osteoporose generalizada, esclera azul, surdez condutiva, retardo leve e frequentemente dentinogênese imperfeita. O risco de fratura é aumentado, mas não há deformidades graves ósseas. O tipo II é grave e apresenta fragilidade óssea grave, ossificação tardia do crânio, sendo caracterizada por morte perinatal. O tipo III apresenta esclera azul na infância, estatura baixa, fragilidade óssea moderada a grave, coxa vara, múltiplas fraturas, deformidades progressivas, escoliose e face triangular. O tipo IV apresenta grande variabilidade dos sintomas, mas os pacientes usualmente têm esclera normal, fragilidade óssea moderada a grave, deformidades ósseas e atraso no crescimento moderado a grave. O tipo V é caracterizado por calcificação da membrana interóssea entre

rádio e ulna e/ou tíbia e fíbula, formação de calos hiperplásicos em ossos longos, deslocamento da cabeça do rádio e ausência de dentinogênese imperfeita.^{2,4}

O diagnóstico de OI continua a ser feito com base em características clínicas e radiológicas, já que os testes genéticos não estão amplamente disponíveis em muitos países ou não são cobertos por seguro, ou sistema de saúde. O momento do diagnóstico varia segundo a gravidade da OI, podendo ocorrer durante a gravidez, no nascimento, na infância ou na idade adulta.^{2,4}

A OI é normalmente diagnosticada na infância, e muitos pacientes são inicialmente acompanhados em um ambiente de cuidados pediátricos. No entanto, a OI é uma condição genética que causa problemas ao longo da vida, e que, a depender dos acometimentos, não possui uma alta taxa de mortalidade. Assim, é inevitável que a maioria dos indivíduos com OI faça a transição de um ambiente pediátrico para um ambiente de cuidados focado em adultos.⁵ É fundamental que durante essa transição não ocorra uma perda do acompanhamento dos pacientes e é imprescindível uma avaliação frequente dos mesmos. Esse fato demonstra a importância de mais estudos relacionados ao impacto da OI na população adulta.^{5,6}

As alterações funcionais resultantes da OI, como a redução da força muscular e modificações na marcha e na aptidão física, têm o potencial de impactar significativamente a vida diária e a autonomia dos pacientes. Apesar desses desafios, a maioria dos indivíduos com OI consegue desenvolver alguma capacidade de locomoção. A severidade dos sintomas e suas consequências na capacidade de caminhar são determinadas pelo tipo de OI, número de fraturas, deformações esqueléticas e idade de início.^{7,8}

O tratamento da OI é principalmente de suporte e sintomático, adaptado ao paciente com base em idade, tipo e gravidade da condição. O objetivo é melhorar a resistência óssea, reduzir fraturas, aliviar a dor, aumentar a mobilidade e independência funcional, além de prevenir complicações a longo prazo. Enquanto pacientes com OI leve do tipo I podem necessitar somente de monitoramento para complicações, aqueles com OI tipo III e IV precisam frequentemente de uma abordagem multidisciplinar envolvendo medicamentos, fisioterapia, terapia ocupacional, intervenções ortopédicas cirúrgicas e acompanhamento por especialistas.^{2,9} Os bifosfonatos podem ser usados como tratamento farmacológico e atuam inibindo a atividade dos osteoclastos no processo de reabsorção óssea, sendo usados para aumentar a densidade mineral óssea e reduzir fraturas. Uma dieta equilibrada, pobre em gordura, sal e açúcar, mas rica em vitaminas e minerais, é recomendada, além do controle do ganho de peso.²

MÉTODO

Foi realizado um estudo observacional, descritivo, de corte transversal, do tipo levantamento de dados clínicos, com análise de prontuários de pacientes adultos com diagnóstico confirmado de Osteogênese Imperfeita (OI) em qualquer grau de acometimento, acompanhados regularmente no Ambulatório de Endocrinologia do Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP) durante o período do estudo.

Foram incluídos todos os pacientes com idade ≥ 18 anos, de ambos os sexos, com acompanhamento ambulatorial regular e registro clínico completo. Foram excluídos aqueles com prontuários incompletos, ausência de informações essenciais para análise das variáveis propostas ou que apresentassem perda de seguimento durante o período estabelecido.

A coleta de dados foi realizada entre setembro de 2024 e setembro de 2025, utilizando o sistema RedCap®, previamente estruturado com formulário padronizado desenvolvido pelos pesquisadores. Todos os dados foram revisados em duplicata para minimizar erros de transcrição e inconsistências.

O estudo seguiu os princípios éticos da Declaração de Helsinque e da Resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IMIP, sob parecer nº [CAAE 82921524.0.0000.5201].

RESULTADOS

Ao término da coleta de dados, foram incluídos 32 pacientes adultos com diagnóstico de osteogênese imperfeita acompanhados no ambulatório de endocrinologia do Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP). A média de idade foi de 29,6 anos ($DP \pm 13,8$; mínimo 18, máximo 71 anos). A distribuição entre os sexos foi equitativa, com 16 indivíduos do sexo feminino (50%) e 16 do sexo masculino (50%).

Em relação à etnia, a maioria se autodeclarou parda (56,2%), seguida de branca (31,2%), preta (9,4%) e amarela (3,1%). Quanto à condição socioeconômica, a maioria possuía renda familiar média de 1 a 3 salários mínimos (46,9%). Outros grupos relataram renda entre 3 e 5 salários mínimos (9,4%), entre meio e 1 salário mínimo (9,4%) e menor que meio salário mínimo (9,4%). Tais dados sociodemográficos estão agrupados nas Tabelas 1 e 2.

A procedência dos pacientes revelou que 50% dos pacientes eram advindos de cidades do interior de Pernambuco, 37,5% eram de Recife ou da sua região metropolitana e 12,5% eram de outros estados do Nordeste brasileiro.

TABELA 1: Distribuição dos pacientes com osteogênese imperfeita quanto às características sociodemográficas.

CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS	N	%
Faixa etária (em anos)		
18–22	15	46,87%
23–35	7	21,87%
36–60	9	28,12%
>60	1	3,12%
Etnia		
Branco	10	31,2%
Pretos	3	9,4%
Pardos	18	56,2%
Amarelos	1	3,1%
Sexo		
Masculino	16	50%
Feminino	16	50%

TABELA 2: Distribuição dos pacientes com osteogênese imperfeita quanto a renda familiar média e procedência.

CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS	N	%
Renda Familiar Média (R\$)		
<½ Salários mínimos	3	9,4%
½-1 Salários mínimos	3	9,4%
1-3 Salários mínimos	15	46,9%
3-5 Salários mínimos	3	9,4%
Procedência		
Região Metropolitana do Recife (RMR)	12	37,5%
Interior do Estado de Pernambuco	16	50%
Outros Estados do Nordeste Brasileiro (Fora de Pernambuco)	4	12,5%

Na classificação de Sillence, predominou o tipo I (34,4%), seguido pelo tipo IV (25%), casos indefinidos (25%) e tipo III (15,6%). A idade média de início dos sintomas foi de 1,7 anos, enquanto a idade média ao diagnóstico ocorreu aos 12,1 anos

TABELA 3: Distribuição dos pacientes com osteogênese imperfeita em relação à classificação de Sillence Modificada.

DISTRIBUIÇÃO	N	%
Classificação de Sillence Modificada		
Tipo I	11	34,4%
Tipo II	0	0%
Tipo III	5	15,6%
Tipo IV	8	25%
Tipo V	0	0%
Indefinido	8	25%

No que diz respeito ao tratamento farmacológico, observou-se amplo uso de suplementação: 75% usavam cálcio e 81,2% vitamina D. O uso de bifosfonatos em algum

momento da vida foi verificado em 50% dos pacientes, com predomínio do Pamidronato (31,2%) e Alendronato (18,75%).

TABELA 4: Distribuição dos pacientes com osteogênese imperfeita em relação ao uso de tratamento farmacológico e/ou suplementos.

DISTRIBUIÇÃO	N	%
Tratamento Farmacológico		
Bifosfonatos:	16	50%
Alendronato	6	18,75%
Pamidronato	10	31,25%
Risedronato	1	3,25%
Cálcio	24	75%
Vitamina D	26	81,25%
Nenhum Medicamento ou Suplemento	4	12,5%
Outros:	4	12,5%
Teriparatida	1	3,25%
Ácido Zoledrônico	2	6,5%
Vitaminas Complexo B	1	3,25%

Quanto às manifestações clínicas, a média de fraturas ao longo da vida foi de 18,0 (DP $\pm$ 13,2; mínimo 1, máximo 56) observado em 31 dos 32 pacientes. A presença de deformidades ósseas foi registrada em 66% dos pacientes, enquanto 34% não apresentavam deformidades significativas.

TABELA 5: Distribuição dos pacientes com osteogênese imperfeita em relação a Fraturas e deformidades

DISTRIBUIÇÃO	N	%
Fraturas ao longo da vida (*N=31)		
<10	8	25,8%
10-19	10	32,25%
20-29	7	22,58%
>30	6	19,35%

Deformidades Ósseas		
Sim	21	65,62%
Não	11	34,37%

Em relação à funcionalidade, a avaliação de dependência nas atividades de vida diária foi realizada em 17 pacientes, onde 13 pacientes foram considerados independentes (76,5%), enquanto 4 foram classificados como dependentes (23,5%).

DISCUSSÃO

Ao lidar-se com doenças raras, é de suma relevância conhecer as características demográficas e o padrão clínico dos pacientes, visando identificar e suprir as necessidades desses grupos. Os resultados deste estudo evidenciam a complexidade clínica da osteogênese imperfeita (OI) na vida adulta e permitem compreender como diferentes variáveis se inter-relacionam, impactando diretamente na funcionalidade e na qualidade de vida dos pacientes.

Os achados epidemiológicos deste estudo corroboram não haver distinção na prevalência da Osteogênese Imperfeita entre sexos, confirmando os achados da literatura científica ^{1,2}. A média de idade foi em torno de 30 anos, associada a um intervalo que alcança até 71 anos, demonstra a viabilidade de acompanhamento de longo prazo desses indivíduos, mas também reflete um perfil predominantemente jovem, coerente com relatos de sobrevida crescente na OI devido a avanços terapêuticos e de suporte clínico. ⁵

Um dos achados centrais foi a associação entre o grau de dependência funcional e o número de fraturas. Pacientes mais dependentes apresentaram histórico de fraturas mais elevado, confirmando a literatura que aponta a recorrência de fraturas como um dos principais determinantes da perda funcional ^{7,8}. A fragilidade óssea recorrente leva não somente ao aumento do risco de novas fraturas, mas também a períodos prolongados de imobilização, desuso muscular e maior probabilidade de desenvolver deformidades, fatores que, em conjunto, contribuem para maior dependência em atividades de vida diária. ¹⁰

A presença de deformidades ósseas também mostrou forte correlação com o grau de dependência. Entre os pacientes classificados como dependentes, as deformidades foram praticamente universais, enquanto entre os independentes houve maior variabilidade. Esse achado reforça estudos prévios que descrevem as deformidades esqueléticas como elementos-chave na progressão da incapacidade funcional ⁷. Tais alterações comprometem a biomecânica da marcha, aumentam o gasto energético durante a locomoção e reduzem a tolerância ao esforço, resultando em maior restrição da autonomia. ⁷

Outro ponto relevante foi a relação entre o grau de dependência e a idade ao diagnóstico. Pacientes mais graves, que evoluíram para maior dependência, receberam diagnóstico mais precoce. Essa tendência é biologicamente plausível, uma vez que formas mais severas da OI (como os tipos III e IV) se manifestam desde os primeiros anos de vida, com fraturas recorrentes e deformidades evidentes ²⁻⁴. Por outro lado, pacientes com formas mais leves (como o tipo I) frequentemente têm diagnósticos mais tardios, muitas vezes

somente após fraturas ocasionais na infância ou adolescência. Esses achados reforçam a necessidade de reduzir o atraso no diagnóstico nos casos leves, ampliando a capacitação de profissionais da atenção básica para reconhecer manifestações iniciais e encaminhar precocemente para centros especializados.⁸

Além dos fatores clínicos, nosso estudo revelou um perfil de significativa vulnerabilidade socioeconômica na população analisada. A grande maioria dos pacientes pertencia a famílias com renda de até três salários mínimos. Este achado levanta questões importantes sobre o acesso a tratamentos de alto custo, suplementos nutricionais, terapias de reabilitação contínua e até mesmo deslocamento até o centro de referência. A literatura aponta que o baixo nível socioeconômico é um fator de risco independente para desfechos negativos em doenças crônicas, podendo exacerbar as complicações da OI^{9,10}. Este aspecto reforça a necessidade de políticas públicas que integrem suporte clínico e social.

Ao relacionar o tipo de OI com os desfechos clínicos, verificou-se um padrão compatível com a literatura: pacientes com tipo I apresentaram menor carga de fraturas, menor frequência de deformidades e maior independência funcional, enquanto os tipos III e IV concentraram maior gravidade clínica, com múltiplas fraturas, deformidades ósseas importantes e maior dependência²⁻⁴. Esses resultados confirmam o valor prognóstico da classificação de Sillence, mesmo diante da variabilidade fenotípica intra e intergrupos.¹

As associações observadas em nossos dados reforçam a noção de que a OI deve ser entendida não somente como uma doença de fragilidade óssea, mas como uma condição que integra múltiplos fatores interligados: fraturas recorrentes, deformidades progressivas e repercussões funcionais. A soma desses elementos define a trajetória de cada paciente ao longo da vida, influenciando tanto o grau de autonomia quanto a necessidade de suporte multiprofissional.^{1,3}

Do ponto de vista prático, os achados sustentam a importância de intervenções precoces e contínuas. A prevenção de fraturas, o acompanhamento ortopédico para correção de deformidades e a reabilitação intensiva têm papel crucial na tentativa de preservar a funcionalidade⁹. Além disso, o fato de muitos pacientes adultos manterem algum grau de deambulação, mesmo diante de múltiplas fraturas e deformidades, reforça o impacto positivo de programas fisioterapêuticos e de manutenção da mobilidade, como já enfatizado por outros autores^{7,8}.

Este estudo destaca a necessidade de maior atenção à população adulta com OI, tendo em vista que a produção científica disponível prioriza o acompanhamento pediátrico. A continuidade do cuidado ao longo da vida é essencial, visto que as repercussões funcionais

persistem e podem se agravar na idade adulta ^{4,5}. Tais dados fornecem subsídios valiosos para a formulação de estratégias terapêuticas individualizadas e para o fortalecimento de políticas públicas que assegurem o acompanhamento integral desses pacientes.

Em síntese, por meio dos dados coletados, reforça-se a relevância da avaliação clínica e funcional sistemática na OI e evidenciam-se lacunas na continuidade do tratamento medicamentoso em adultos. Esses pontos são fundamentais para direcionar protocolos de acompanhamento e futuras investigações com amostras mais amplas e metodologias longitudinais.

CONCLUSÃO

Embora se trate de um estudo transversal com uma amostra limitada de participantes, o que é comum em estudos sobre doenças raras, foi possível traçar o perfil clínico e epidemiológico de pacientes adultos com osteogênese imperfeita acompanhados em um hospital de referência. Os achados evidenciaram a associação entre maior número de fraturas, presença de deformidades e maior grau de dependência funcional, além da relação entre diagnóstico mais precoce e formas mais graves da doença.

Verificou-se, ainda, que os diferentes tipos de OI apresentaram padrões distintos de gravidade clínica, confirmando o valor prognóstico da classificação de Sillence. Esses resultados reforçam a importância do acompanhamento multiprofissional contínuo, da prevenção de fraturas e da reabilitação precoce como estratégias fundamentais para preservar a autonomia funcional e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Apesar dos avanços no entendimento genético e terapêutico da OI, a ausência de protocolos padronizados para a população adulta dificulta a uniformização das condutas e a implementação de estratégias de longo prazo. Questões como a prevenção de fraturas recorrentes, o tratamento medicamentoso adequado e a manutenção da independência funcional emergem como pontos centrais e, ao mesmo tempo, subestimados nas diretrizes atuais, que tradicionalmente priorizam a faixa pediátrica. Essa lacuna ressalta a necessidade de estudos mais robustos que abordem especificamente a evolução clínica na vida adulta, buscando respostas que subsidiem políticas públicas e práticas assistenciais direcionadas

REFERÊNCIAS

1. Deguchi M, Tsuji S, Katsura D, Kasahara K, Kimura F, Murakami T. Current Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Medicina* [Internet]. 2021 May 10;57(5):464. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8151368/>
2. Marom R, Rabenhorst BM, Morello R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *European Journal of Endocrinology* [Internet]. 2020 Oct 1;183(4):R95-106. Available from: <https://ej.e.bioscientifica.com/view/journals/eje/183/4/EJE-20-0299.xml>
3. Santili C, Akkari M, Waisberg G, Bastos Júnior JOC, Ferreira WM. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. *Revista da Associação Médica Brasileira* [Internet]. 2005 Aug 1;51:214–20. Available from: <https://www.scielo.br/j/ramb/a/5VFBRSFqKfHPxgDj9zTKJjg/>
4. Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro B de S, Vanz AP, Félix TM, Brizola E, et al. CLINICAL FEATURES AND PATTERN OF FRACTURES AT THE TIME OF DIAGNOSIS OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA IN CHILDREN. *Revista Paulista de Pediatria* [Internet]. 2017 Jun 1;35(2):171–7. Available from: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-05822017000200171&script=sci_arttext&tlng=en
5. Shapiro JR, Germain-Lee EL. Osteogenesis imperfecta: effecting the transition from adolescent to adult medical care. *Journal of Musculoskeletal & Neuronal Interactions* [Internet]. 2012 Mar 1 [cited 2024 Apr 27];12(1):24–7. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22373948/#:~:text=The%20process%20of%20transition%20requires%20active%20communication%20between>
6. Lafage-Proust MH, Courtois I. The management of osteogenesis imperfecta in adults: state of the art. *Joint Bone Spine*. 2019 Oct;86(5):589–93.
7. Herdea A, Ulici A, Qirjako D, Toma A, Derihaci RP, Lungu CN, et al. Evaluating the Functional Outcomes and the Quality of Life for Pediatric Patients with Osteogenesis Imperfecta after Fracture Treatment with Intramedullary Rodding. *Children*. 2021 Nov 19;8(11):1066.
8. Fernandes, ACN. *Avaliação Da Funcionalidade De Crianças E Adolescentes Com Osteogênese Imperfeita*. Dissertação de Mestrado [Pós Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente] - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre 2021.
9. Gilani M, Shepherd S, Nichols B, Gerasimidis K, Choong Wong S, Mason A. Evaluation of Body Composition in Paediatric Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Clinical Densitometry*. 2022 Jan;25(1):81–8.
10. Ramos C, Lins R, do J, Larissa, Silva N. Ocorrência de fraturas versus estado nutricional de crianças e adolescentes com osteogênese imperfeita/ Occurrence of fractures versus nutritional status of children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Brazilian Journal of Health Review*. 2022 Mar 22;5(2):4742–50.