

1145**OSTEOGÊNESE IMPERFEITA TIPO V: IDENTIFICAÇÃO DE CASOS BRASILEIROS**

Evelise S. Brizola, Eduardo P. Mattos, Liliane Todeschini Souza, Jessica Ferrari, Patricia Freire, Têmis Maria Félix. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Introdução: A Osteogênese Imperfeita tipo V (OI-V) possui herança autossômica dominante com expressividade variável e estima-se que a prevalência seja em torno de 5% entre os indivíduos com OI. Foi descrita como um novo tipo de OI com as características distintas de calcificação da membrana interóssea (CMI) entre rádio-ulna e/ou tibia-fíbula, formação de calo hiperplásico (CH) nos ossos longos e deslocamento da cabeça radial (DCR). Em 2012 foi identificada uma única mutação c.-14C>T na região 5'-UTR do gene IFITM5 (Interferon-induced Transmembrane Protein 5) em indivíduos com OI-V. **Objetivo:** Descrever características clínicas e analisar a mutação c.-14C>T no gene IFITM5 em pacientes com OI-V. **Métodos:** Dos 125 pacientes com OI cadastrados no CROI-HCPA, foram incluídos 34 com idade entre 1 e 52 anos de ambos os sexos com suspeita de OI-V. Uma paciente com quadro sugestivo foi referendada de Recife. Para análise molecular individual foram coletados 5ml de sangue, realizada a extração de DNA e o sequenciamento da região UTR e exon 1 do gene IFITM5 pelo método Sanger. **Resultados:** Dentre os 35 indivíduos analisados 5 casos foram positivos para a mutação c.-14C>T no gene IFITM5 sendo 3 do gênero masculino. Dentre estes, ausência de dentinogênese imperfeita (DI) foi observada em todos os pacientes e em 2 presença de escleras azuladas. Dois pacientes apresentaram DCR, sendo que um possuía deslocamento bilateral. Em relação aos calos hiperplásicos houve confirmação radiográfica em 2 casos e suspeita em 1 caso. Todos os pacientes apresentaram CMI entre rádio-ulna. Fraturas de coluna por compressão vertebral e escoliose foram observadas em todos os sujeitos. **Conclusão:** A proporção de casos identificados corresponde a 4% dos casos de OI no CROI-HCPA. Estes resultados estão de acordo com dados prévios descritos na literatura que sugerem uma frequência em torno de 58% CH, 92% CMI, 70% DCR e 0% DI entre os indivíduos com OI-V. A confirmação da mutação específica para fins de confirmação diagnóstica torna-se fundamental, pois contribui para um manejo clínico específico e acertado aconselhamento genético nestas famílias. **Palavra-chave:** osteogênese imperfeita; genótipo; fenótipo. Projeto 130187