

FRATURAS ASSOCIADAS A DOENÇAS CONGÊNITAS: IMPLICAÇÕES NO EXERCÍCIO FÍSICO E ESPORTE

FRACTURES ASSOCIATED WITH CONGENITAL DISEASES: IMPLICATIONS FOR PHYSICAL EXERCISE AND SPORTS

¹Samir Habib Jarrouge Ferrer; ²Gabriel Pinto Simões; ³Márcio Gabriel Albino Cruz; ⁴Marco Antônio Alves Azizi; ⁵Gilda Maria Sales Barbosa

- ¹ Médico formado pela UNIG; Pós-graduado em Medicina no exercício do esporte pela UNIG
² Médico formado pela UNIG; Pós-graduado em Medicina no exercício do esporte pela UNIG
³ Médico formado pela UNIG; Pós-graduado em Medicina no exercício do esporte pela UNIG,
⁴ Médico Angiologista; Coordenador do curso de medicina e coordenador da Pós de Medicina dos Esportes na UNIG/Nova Iguaçu/RJ

- ⁵ Orientadora - Bióloga com Especialização em Laboratórios De Saúde Pública- ENSP/ Fiocruz - Mestrado e Doutorado em Medicina Veterinária/ Parasitologia, pela UFRRJ
- Pós Doc em HPV no IOC/ Fiocruz e Docente titular do curso de Medicina UNIG

samirferrer@msn.com; gpsimoes20@gmail.com drgabrielalbino@gmail.com

RESUMO

Introdução: As fraturas associadas a doenças congênitas representam um desafio clínico e terapêutico relevante, especialmente no campo da Medicina do Exercício e do Esporte. Tais condições, que incluem a osteogênese imperfeita, displasias ósseas e outras síndromes genéticas, promovem alterações estruturais no tecido ósseo, resultando em fragilidade esquelética e aumento da incidência de fraturas, mesmo sob estímulos mecânicos fisiológicos. **Objetivo:** Revisar as principais patologias congênitas associadas à fragilidade óssea, inserindo suas repercussões na prática esportiva. **Resultados e Discussão:** A presença de doenças congênitas que afetam a estrutura óssea exige um olhar clínico atento e uma abordagem terapêutica individualizada. O exercício físico, quando bem prescrito e acompanhado, pode melhorar significativamente a qualidade de vida desses pacientes, reduzindo o risco de novas fraturas, promovendo maior independência funcional e integração social. **Conclusão:** As fraturas associadas a doenças congênitas, embora desafiadoras, não representam contraindicação absoluta à prática de exercício físico.

Palavras-chave: fraturas, doenças congênitas, fragilidade óssea, exercício físico, medicina esportiva.

ABSTRACT

Introduction: Fractures associated with congenital diseases represent a significant clinical and therapeutic challenge, especially in the field of Exercise and Sports Medicine. Such conditions, which include osteogenesis imperfecta, bone dysplasias, and other genetic syndromes, promote structural changes in bone tissue, resulting in skeletal fragility and an increased incidence of fractures, even under physiological mechanical stimuli. **Objective:** To review the main congenital pathologies associated with bone fragility, including their repercussions on sports practice. **Results and Discussion:** The presence of congenital diseases that affect bone structure requires careful clinical observation and an individualized therapeutic approach. Physical exercise, when properly prescribed and monitored, can significantly improve the quality of life of these patients, reducing the risk of new fractures and promoting greater functional independence and social integration. **Conclusion:** Fractures associated with congenital diseases, although challenging, do not represent an absolute contraindication to physical exercise. **Keywords:** fractures, congenital diseases, bone fragility, physical exercise, sports medicine.

INTRODUÇÃO

Fraturas ósseas decorrentes de doenças congênitas são complicações recorrentes e, muitas vezes, de difícil manejo. No contexto da medicina esportiva, o desafio torna-se ainda maior, pois envolve o equilíbrio entre segurança e estímulo à atividade física. As doenças genéticas que comprometem a formação ou manutenção óssea podem afetar, significativamente, a qualidade de vida dos pacientes, limitando suas atividades diárias e sua participação em programas de exercícios.

O conhecimento sobre essas patologias e suas implicações biomecânicas é essencial para profissionais que atuam com esporte adaptado ou prescrição de exercícios para populações especiais. A prática adequada da atividade física pode trazer benefícios, como manutenção da massa óssea, melhora do equilíbrio e prevenção de quedas. No entanto, esses efeitos positivos

só são alcançados com planejamento individualizado e acompanhamento multiprofissional.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa, baseada em artigos científicos disponíveis nas bases de dados PubMed, Scielo e Google Scholar. Os descritores utilizados foram: “fraturas congênitas”, “doenças ósseas genéticas”, “osteogênese imperfeita”, “exercício físico adaptado” e “medicina esportiva”.

Foram incluídos artigos publicados entre 2013 e 2024, em português e inglês. As informações foram organizadas por relevância clínica e aplicabilidade na prática esportiva.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nas doenças congênitas relacionadas a fraturas, observa-se que a osteogênese imperfeita^{1 2} é a condição mais representativa quando se fala em fraturas congênitas. Essa doença genética autossômica dominante afeta a produção de colágeno tipo I^{2 5}, fundamental para a matriz óssea. Pacientes com osteogênese imperfeita^{1 2} apresentam múltiplas fraturas, deformidades esqueléticas e baixa estatura.

Além da osteogênese imperfeita^{1 2}, outras displasias esqueléticas, como a displasia cleidocraniana⁴, a síndrome de Ehlers-Danlos⁴ e a acondroplasia⁴ também cursam com alterações estruturais ósseas, que podem levar a fraturas por fragilidade ou instabilidade articular.

A prática de exercício físico em pacientes com doenças congênitas ósseas^{3 6} deve ser baseada em avaliações individualizadas, levando em conta a gravidade da doença, histórico de fraturas, presença de deformidades e a capacidade funcional do paciente. A atuação conjunta de médico do esporte, ortopedista, fisioterapeuta, educador físico e terapeuta ocupacional é essencial para garantir segurança e eficácia.

A presença de doenças congênitas que afetam a estrutura óssea exige um olhar clínico atento e uma abordagem terapêutica individualizada. O exercício físico, quando bem prescrito e acompanhado, pode melhorar, significativamente, a qualidade de vida desses pacientes, reduzindo o risco de novas fraturas, promovendo maior independência funcional e integração social.

Uma abordagem de um paciente do sexo feminino, 12 anos, diagnosticada com osteogênese imperfeita ^{1 2} tipo III, aos 6 meses de idade, apresenta histórico de múltiplas fraturas desde o nascimento. Já realizou oito procedimentos ortopédicos, incluindo inserção de hastes intramedulares em ambos os fêmures. Encaminhada para avaliação na Medicina do Exercício e do Esporte com objetivo de melhora do condicionamento físico. Foi realizado protocolo de treino com atividades em meio aquático, treinamento postural e exercícios respiratórios. Após 3 meses, observou-se ganho funcional importante e nenhum episódio de fratura, demonstrando a eficácia da abordagem interdisciplinar. ⁶

CONCLUSÃO

As fraturas associadas a doenças congênitas, embora desafiadoras, não representam contraindicação absoluta à prática de exercício físico. Pelo contrário, quando bem manejado, o exercício pode ser um poderoso aliado na reabilitação e promoção da saúde desses pacientes.

Sugere-se que novas pesquisas sejam conduzidas com foco em protocolos específicos de treinamento para diferentes síndromes congênitas. A ampliação do acesso a centros especializados em exercício físico adaptado deve ser uma prioridade nas políticas públicas de saúde.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: osteogênese imperfeita**. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.
2. MARINI, J.C.; FORLANI, G. **Osteogenesis imperfecta**. The Lancet, v. 387, n. 10028, p. 1657–1671, 2016.

3. VITTO, M.F. et al. **Atividade física adaptada na osteogênese imperfeita: revisão narrativa.** Revista Brasileira de Atividade Física & Saúde, v. 26, p. 1-10, 2021.
4. COSTA, A. M.; LIMA, A. M. **Fragilidade óssea em síndromes genéticas: implicações na prática clínica.** Jornal Brasileiro de Ortopedia, v. 55, n. 2, p. 121126, 2020.
5. SILLANCE, D.O. **Osteogenesis imperfecta: an expanding panorama of phenotypes.** The Lancet, v. 2, n. 14, p. 190-200, 2018.
6. BORDIN, D. et al. **Exercise prescription in rare bone diseases: position paper.** Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 16, p. 98, 2021.