

Periodização e prescrição de treino na osteogênese imperfeita: revisão sistemática

Periodization and training prescription in osteogenesis imperfecta: systematic review

Periodización y prescripción de entrenamiento en osteogénesis imperfecta: revisión sistemática

Recebido: 20/06/2023 | Revisado: 26/06/2023 | Aceitado: 27/06/2023 | Publicado: 01/07/2023

João Carlos Silva Guimarães

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3361-7053>
Universidade Federal do Amapá, Brasil
E-mail: joaodarksoulls@gmail.com

Alisson Vieira Costa

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0726-969X>
Universidade Federal do Amapá, Brasil
E-mail: alisson@unifap.br

Marcela Fabiani Silva Dias

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5205-077X>
Grupo Madre Tereza, Brasil
E-mail: marceladiazunifap@gmail.com

Resumo

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença atávica congênita e crônica que afeta os ossos por intermédio de sua fragilidade, vinculando-se ao processo de deterioração do tecido conjuntivo ósseo. O objetivo do estudo foi sistematizar a produção do conhecimento a respeito da periodização e prescrição para pacientes com OI, trazendo indicações de exercícios. As bases de dados Portal Regional BVS, SciELO, PubMed, Cochrane e Research Gate foram usadas para a busca. Com os critérios de elegibilidade aplicados 2 estudos foram selecionados, sendo um estudo clínico randomizado e uma revisão sistemática. Os trabalhos de reduções de estresse articular, ganho de força muscular, desenvolvimento da estimulação sensorio-motora, alinhamento biomecânico e a natação são as recomendações mais preconizadas no que concerne o eixo de periodização e prescrição na OI. Exercícios de força, progressões de carga leve, aeróbicos em bicicleta seja estacionária ou não também são recomendadas para este público-alvo. Os estudos da literatura científica ainda são superficiais quando ao treinamento físico, a atividade física e ao exercício físico em pacientes com OI, necessitando-se de aprofundamento teórico-científico. A periodização e prescrição pauta-se em sua grande maioria em exercícios de baixo impacto, buscando melhoria do bem-estar do paciente, entretanto, exercícios de força também são opções na periodização buscando melhoria da densidade mineral óssea. Existe uma lacuna acerca das diretrizes de periodização e prescrição para pacientes com OI, em que a grande maioria dos exercícios são associados a uma prática fisioterapêutica, necessitando-se de mais estudos de atualização e intervenção.

Palavras-chave: Osteogênese imperfeita; Treinamento físico; Atividade física; Exercício físico.

Abstract

Osteogenesis imperfecta (OI) is a congenital and chronic atavistic disease that affects bones through their fragility, linked to the process of deterioration of bone connective tissue. The objective of the study was to systematize the production of knowledge about periodization and prescription for patients with OI, bringing exercise indications. The Portal Regional BVS, SciELO, PubMed, Cochrane and Research Gate databases were used for the search. With the eligibility criteria applied, 2 studies were selected, a randomized clinical trial and a systematic review. Work on reducing joint stress, gaining muscle strength, developing sensory-motor stimulation, biomechanical alignment and swimming are the most recommended recommendations regarding the axis of periodization and prescription in OI. Strength exercises, light load progressions, aerobics on a bicycle, whether stationary or not, are also recommended for this target audience. Studies in the scientific literature are still superficial when it comes to physical training, physical activity and physical exercise in patients with OI, requiring theoretical and scientific deepening. Periodization and prescription are based mostly on low-impact exercises, seeking to improve the patient's well-being, however, strength exercises are also options in periodization, seeking to improve bone mineral density. There is a gap regarding periodization and prescription guidelines for patients with OI, in which the vast majority of exercises are associated with a physical therapy practice, requiring further update and intervention studies.

Keywords: Osteogenesis imperfecta; Physical training; Physical activity; Physical exercise.

Resumen

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad atávica congénita y crónica que afecta a los huesos a través de su fragilidad, ligada al proceso de deterioro del tejido conectivo óseo. El objetivo del estudio fue sistematizar la producción de conocimiento sobre periodización y prescripción para pacientes con OI, trayendo indicaciones de

ejercicio. Para la búsqueda se utilizaron las bases de datos Portal Regional BVS, SciELO, PubMed, Cochrane y Research Gate. Con los criterios de elegibilidad aplicados, se seleccionaron 2 estudios, un ensayo clínico aleatorizado y una revisión sistemática. Trabajar en la reducción del estrés articular, ganar fuerza muscular, desarrollar la estimulación sensoriomotora, la alineación biomecánica y la natación son las recomendaciones más recomendadas en cuanto al eje de periodización y prescripción en la OI. Los ejercicios de fuerza, las progresiones con cargas ligeras, los aeróbicos en bicicleta, ya sea estacionaria o no, también son recomendables para este público objetivo. Los estudios en la literatura científica aún son superficiales en lo que se refiere al entrenamiento físico, actividad física y ejercicio físico en pacientes con OI, requiriendo profundización teórica y científica. La periodización y prescripción se basan en su mayoría en ejercicios de bajo impacto, buscando mejorar el bienestar del paciente, sin embargo, los ejercicios de fuerza también son opciones en la periodización, buscando mejorar la densidad mineral ósea. Existe un vacío en cuanto a las guías de periodización y prescripción para pacientes con OI, en las que la gran mayoría de los ejercicios están asociados a una práctica de fisioterapia, lo que requiere más estudios de actualización e intervención.

Palabras clave: Osteogénesis imperfecta; Entrenamiento físico; Actividad física; Ejercicio físico.

1. Introdução

A osteogênese imperfeita (OI), coloquialmente conhecida como a “doença dos ossos de vidros”, é uma doença caracterizada por fragilidade óssea permanente, pelo simples fato de que a mesma é uma doença atávica congênita e crônica, considerada rara, e por tratar-se de uma doença que afeta diretamente os ossos, ligando-se diretamente a deterioração do tecido conjuntivo ósseo.

Conforme Mintzfelds *et al* (2022) a Osteogênese Imperfeita (OI), denominada Síndrome dos ossos de cristal, refere-se a uma condição genética predominantemente autossômica dominante.

Para David *et al.* (2023) a OI vai caracterizar-se como distúrbio sistêmico do tecido conjuntivo, baixa massa óssea e fragilidade óssea, causando morbidade significativa devido à dor, imobilidade, deformidades esqueléticas e deficiência de crescimento.

A doença acomete também em seus sintomas a esclerótica azul (área opaca e densa que reveste o olho), dentinogênese imperfeita (descoloração dos dentes), deficiências esqueléticas como baixa estatura e hipoacusia (perda parcial ou total da audição) (Paiva *et al.*, 2018).

Atualmente a classificação da OI mais utilizada é a do Grupo de Nosologia da Sociedade Internacional de Displasias Esqueléticas, durante os 45 anos de publicações diversas revisões publicadas em Paris, e a revisão atual ocorrendo em Bolonha, Itália, em que incluem a classificação de 5 tipos, onde a primeira é descrita como leve e com poucos relatos de fraturas, a segunda é a mais grave, com fragilidade óssea extrema e risco elevado de falecimento no neonatal, a terceira é grave e com múltiplas fraturas e baixa estatura, a quarta é moderada com variabilidades, progredindo com poucas ou várias fraturas e deformações ósseas, variando de acordo com o fenótipo, e a quinta apresentam aspectos de calcificação intraóssea e ausência de dentinogênese (Brizola, 2017; Bonafe *et al*, 2015).

Um fator da OI também, é seu déficit na mineralização óssea dos pacientes, e a relação desta, como sendo uma das displasias esqueléticas genéticas mais comuns, tendo em vista que seu influxo nos casos é de 6-7:100.000 indivíduos, e no Brasil é mensurado que existam cerca de 12.000 indivíduos acometidos com o diagnóstico por OI (Vieira *et al*, 2020).

Tomando como base essas complicações genéticas, destaca-se que a mesma é caracterizada em sua grande maioria por alterações nos genes COL1A1 e COL1A2 (Stubbe *et al.*, 2017).

A OI atinge/afeta diretamente o processo de desenvolvimento das capacidades funcionais dos pacientes, aumentando riscos de quedas, compreendendo então que existem reduções das capacidades funcionais, pois essas deformidades ósseas decorrentes dos diferentes tipos de OI, influenciam na tolerância ao exercício físico e a resistência de força muscular, haja visto que os diferentes tipos da mesma, influem diretamente na estrutura óssea total dos indivíduos, gerando fatores limitantes de locomoção e impossibilidade de se atingirem elevados níveis de atividade física.

Esses fatores atingem a qualidade de vida, onde compreende-se como um bem-estar global do indivíduo, propiciando felicidade, em que incluem um bem-estar subjetivo ou psicológico, associado as percepções humanas, devido as sensações de satisfação para com o próprio indivíduo (Ropke *et al.*, 2018), bem como repercutem de maneira negativa nas atividades de vida diária dos pacientes, influenciando diretamente em sua autonomia (Badhyal *et al.*, 2019).

Ocorre perda de autonomia dos pacientes, torna-se necessário o trabalho de recuperação da força muscular – exercícios com cargas, resistência elástica e exercícios isométricos – buscando melhorias da amplitude de movimento e manutenção da vida do próprio paciente (Mueller *et al.*, 2018), e essa autonomia vincula-se com uma independência funcional, atingida através do treinamento muscular e de recuperação para com as fraturas decorrentes (Hoyer-Kuhn *et al.*, 2015).

Em contexto fisiológico, os pacientes com OI têm complicações pulmonares decorrentes das alterações morfológicas, corroborando para deformações esqueléticas de própria caixa torácica, gerando alterações da complacência, resistência e volume pulmonar, desta forma então, os programas de treinamento e reabilitação, levam em consideração as alterações pulmonares decorrentes (Yonko *et al.*, 2020).

Em paralelo ao tratamento através do exercício físico, existe o farmacológico, em que utiliza-se de bisfosfonatos, com o intuito de gerar efeitos antirreabsortivos, corroborando para um aumento da densidade mineral óssea e de sua própria arquitetura, gerando também diminuições das fraturas. A utilização dos bisfosfonatos é feita de maneira oral ou endovenosa (Rossi *et al.*, 2019).

Existe ainda para casos mais graves, o tratamento através de intervenção cirúrgica, em que objetiva-se a correção de fraturas e deformidades, sendo este tratamento recomendado apenas quando o convencional não é possível e/ou suficiente (Hoyer-Kuhn *et al.*, 2015).

Na literatura atual, o processo de análise das características acerca das doenças em si, não tem mais o olhar biológico apenas, agora trata-se de uma questão de integralidade, em que é levado em consideração a doença em si, o seu tratamento, qualidade de vida, alimentação, ou seja, é aquele método renovador da saúde pública de múltiplas causas e múltiplos efeitos (Kracik *et al.*, 2020). E ainda que o processo de desenvolvimento dos conceitos acerca da temática esteja recente, torna-se de suma importância tratar sobre as questões norteadoras da saúde, tendo em vista que, a mesma já passou por diversas modificações, quebrando então o pré-conceito que existia sobre.

Em consonância a isto, existe uma nova concepção acerca da saúde, na qual, desprende-se do modelo biomédico, em que seria saúde apenas a ausência de doenças, agora trata-se do indivíduo em sua integralidade no processo saúde/doenças, desta forma torna-se algo mais dinâmico e maleável, bem como socialmente mais aceito (Pettres & Ros, 2018).

Perante isto, a referente revisão sistemática, é uma atualização, considerando que o período entre 2011 a 2021 há uma lacuna científica na produção do conhecimento a respeito da Osteogênese Imperfeita em relação a atividade física, exercício físico e treinamento físico, em que se retrata acerca da qualidade de vida, entretanto, os aspectos relacionados ao exercício físico ainda são poucos os estudos.

Deste modo, o objetivo desta revisão sistemática é discutir sobre a relação entre treinamento físico, exercício físico e atividade física com a Osteogênese Imperfeita, o que tem sido produzido e o que a literatura tem indicado sobre periodização e prescrição de exercício físico para esta população.

2. Metodologia

Trata-se de uma revisão sistemática da literatura (Severino, 2018) acerca da osteogênese imperfeita e o exercício físico, utilizando-se de base os itens mínimos norteados por recomendações metodológicas do protocolo Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA).

A pergunta que norteia este estudo é: quais exercícios físicos são mais preconizados na literatura científica para pacientes com osteogênese imperfeita? Esta pergunta compõe a estratégia PICO, descrita mais abaixo, conforme orienta Marconi e Lakatos, (2017).

O objetivo foi desenvolver uma análise da produção do conhecimento científico a partir dos estudos de ensaios clínicos randomizados, indexados nas bases de dados eletrônicas do Portal Regional BVS, SciELO, PubMed, Cochrane e Research Gate (Andrade, 2014; Marconi & Lakatos, 2017).

A opção por essa abordagem metodológica se justifica pelo fato de ser uma primeira aproximação com a temática realizada por pesquisadores do Estado do Amapá, bem como, pela incipiência do tema como objeto de investigação científica.

A investigação dos estudos teve sua execução entre os meses de março a julho de 2021, em que usando de base os periódicos mencionados, utilizaram-se os seguintes descritores nas buscas: (1) “Osteogênese imperfeita”, (2) “Exercício físico”, (3) “Treinamento Físico” e (4) “Atividade física. Destaca-se que para a estruturação da investigação utilizando os descritores, foi necessário o auxílio do operador booleano sendo aplicado da seguinte forma, “Descritor / AND / Descritor”, onde o operador “AND” foi usado para combinações entre os grupos.

Para seleção dos artigos utilizou-se os seguintes critérios de elegibilidade predefinidos: (1) estudos clínicos, (2) manuscrito em inglês e português, (3) artigos publicados entre os anos de 2016 a 2021, (4) artigos que apresentassem intervenções com exercício físico, gerando discussão teórica e/ou prática sobre os benefícios deste tanto no condicionamento físico quanto na qualidade de vida.

O referente artigo de revisão adotou os seguintes critérios de exclusão: (1) artigos publicados no ano de 2015 e anterior a este período, (2) estudos em formato de cartas, entrevistas e resenhas, (3) relatos, (4) resumos, (5) trabalhos de conclusão de curso e afins não publicados em periódicos, (6) estudos que não tratassem sobre osteogênese imperfeita e sua associação com o exercício físico, treinamento físico e atividade física.

Os artigos selecionados durante as buscas foram lidos na íntegra por dois pesquisadores de forma independente, para gerar o cegamento das análises.

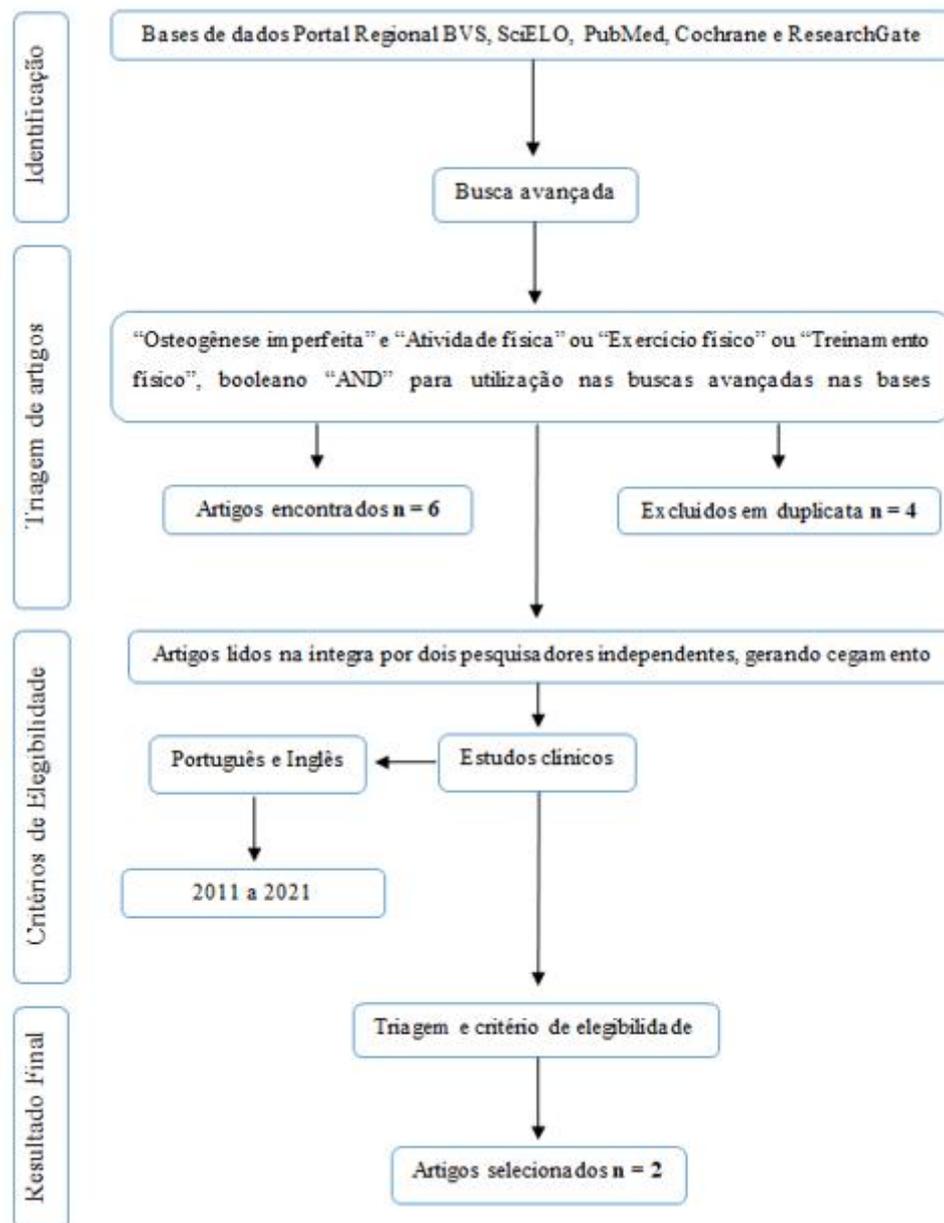
Para o desenvolvimento da pergunta que iria nortear a pesquisa, utilizou-se de base o monograma PICO, onde P (pergunta/problema): Quais exercícios físicos são mais preconizados na literatura científica para pacientes com osteogênese imperfeita?; I (intervenção): exercício físico, treinamento físico e atividade física; C (controle): pacientes que não passaram por essa intervenção com exercício físico e O (resultado/desfecho): O exercício físico, treinamento físico e/ou atividade física proporcionam melhoras na densidade mineral óssea, na estabilidade, reduzindo o risco por fraturas?

Em relação aos conteúdos/informações extraídas dos estudos, enquadram-se como necessários os: autores, o ano de publicação com a organização dos estudos mais antigos para os mais recentes, os objetivos, métodos e os principais resultados. Este compilado de informações apresentou-se em ordem alfabética e cronológica, com base no nome do primeiro autor da publicação, e assim sucessivamente.

Realizou-se uma triagem de 6 artigos que foram filtrados, após a leitura na íntegra dos seus títulos e resumos; foram analisados quais destes preenchiam os critérios de elegibilidades propostos. Perante isto, resultou em 2 artigos que foram incluídos na amostra final do estudo, e as informações que foram retiradas dos artigos, foram utilizadas durante o processo de elaboração da mesa. Usando o descritor booleano AND não foram encontrados nenhum artigo nas bases de dados proposta.

Na Figura 1 abaixo é possível verificar no fluxograma, as filtrações realizadas pelos pesquisadores para se chegar aos artigos que compuseram este estudo.

Figura 1 – Representação esquemática da metodologia (artigos).



Fonte: Autores.

3. Resultados e Discussão

A amostra final após pesquisas utilizando o descritor booleano “AND” e os critérios de elegibilidade pré-definidos foram 2 artigos em língua portuguesa, haja vista não ter sido encontrado nas buscas, artigos em língua estrangeira. A figura 1 expressa o caminho crítico no processo de busca e seleção dos artigos.

Desta forma, os artigos foram analisados seguindo o padrão de critérios definidos: (1) tipo de estudo; (2) amostra utilizada; (3) associação com treinamento físico, atividade física ou exercício físico; (4) Resultados e Discussão.

Os artigos analisados foram estudos clínicos randomizados e estudos de revisão, nos quais trouxeram aproximações com o treinamento físico, a atividade física ou o exercício físico por intermédio da aplicação de instrumentos e da análise quantitativa dos dados amostrais.

O primeiro estudo buscou avaliar a prevalência de instabilidade articular e de hipotonia muscular nos pacientes com Osteogênese Imperfeita, em que 63% acometido pela doença, tinham instabilidades articulares, corroborando então para a

compreensão de que o trabalho fisioterapêutico deva pautar-se em reduzir o estresse articular, ganho da força muscular para aumentar a resistência óssea, desenvolver a estimulação sensório-motora e um alinhamento biomecânico com intuito de prevenir fraturas (Moreira *et al*, 2012).

O segundo estudo trata-se de uma revisão sistemática, que buscou sistematizar a produção do conhecimento acerca da avaliação física, das indicações de exercícios físicos, das progressões de cargas e sobre o treinamento para os pacientes com OI. O estudo teve 9 trabalhos como resultado final das buscas na literatura, em que 5 destes trabalhos retrataram acerca da natação como exercício recomendado, 2 trabalhos atentaram-se aos tipos de exercícios aeróbicos e de força, e 2 trabalhos que buscaram avaliar o VO2 Pico dos pacientes (Campana *et al*, 2014).

Observa-se que ambos os estudos associam-se na medida que o exercício físico, treinamento físico e a atividade física, são capazes de propiciar benefícios aos pacientes, compreendendo então que os exercícios elencados por Campana, são capazes de gerar a estimulação sensório-motora, o alinhamento biomecânico, aumento de resistência óssea, ganho de força e reduções do estresse articular descrito por Moreira, com pacientes acometidos com Osteogênese Imperfeita.

Na proposição feita no trabalho de Moreira *et al* (2012), complementando e trazendo uma contextualização histórica para o desenvolvimento da classificação da OI, é que a mesma fez-se necessário a partir da heterogeneidade clínica da doença em si, onde existiam-se diversas proposições de como se classificaria, e desta forma o grupo com Sillence apresenta para a literatura científica a classificação de 4 tipos de Osteogênese, sendo então do tipo I ao IV, a posteriori, desenvolve-se uma classificação com mais 4 tipos de Osteogênese, seguindo então do tipo V ao VIII.

É importante ressaltar que apesar dos 8 tipos clínicos de Osteogênese serem utilizados, o estudo aponta que existem inconsistências quanto as características e ao prognóstico de cada tipo, contrapondo então, o estudo de Campana *et al* (2014).

As discussões da literatura em base da osteogênese imperfeita, iniciam-se na medida em que o artigo de revisão de Campana *et al* (2014) apresenta de acordo com a literatura, 11 tipos de OI, onde da OI do tipo I ao tipo V considera-se de herança autossômica dominante, em que nos genes localiza-se a mutação no COL1A1 ou COL1A2, entretanto, no tipo V não se sabe onde localiza-se a mutação.

A partir da OI do tipo VI até o tipo XI descrito pelos autores, a herança autossômica é recessiva, com diversas variantes no que concerne à localização da mutação, uma vez que a do tipo VI localiza-se no SERPINF1, a do tipo VII no CRTAP, tipo VIII LEPRE1, tipo IX no PPIB, tipo X no SERPIHN1 e do tipo XI (síndrome 1 de Bruck) no FKBP10.

A seguir apresentamos a Tabela 1 proposta por Campana *et al* (2014) em que constam as classificações para os tipos de OI, essa tabela é importante porque dará uma visão geral a respeito da herança genética, a gravidade e o gene no qual se localiza a mutação.

Tabela 1 – Classificação dos tipos de OI^{4,6}.

Tipo de OI	Herança	Gravidade	Gene no qual se localiza a mutação
I	Autossômica dominante	Leve	COL1A1
II	Autossômica dominante	Severa, potencialmente letal	COL1A1 ou COL1A2
III	Autossômica dominante	Torna-se severa mediante deformação progressiva	COL1A1 ou COL1A2
IV	Autossômica dominante	Moderada	COL1A1 ou COL1A2
V	Autossômica dominante	Moderada	Desconhecido
VI	Autossômica recessiva	Moderada	SERPINF1
VII	Autossômica recessiva	Severa a letal	CRTAP
VIII	Autossômica recessiva	Severa a letal	LEPRE1
IX	Autossômica recessiva	Moderada a letal	PPIB
X	Autossômica recessiva	Severa a letal	SERPIHN1
XI (síndrome 1 de Bruck)	Autossômica recessiva	Torna-se severa mediante deformação progressiva	FKBP10

Fonte: Adaptada por Campana *et al* (2014).

A SERPINF1 é um gene que codifica a família da serpina que não apresenta estímulo inibitório da serpina peptidase, sendo classe F e codificando o fator de derivação do epitélio pigmentar, corroborando para a influência na mineralização óssea, e mutações nesse gene são encontradas em pacientes com Osteogênese Imperfeita do tipo VI (Jin *et al*, 2018; Homan *et al*, 2011).

A CRTAP é uma proteína associada à cartilagem, em que as alterações genéticas desta, são depreendidas como capazes de causar a Osteogênese Imperfeita, de forma autossômica recessiva, bem como a deficiência neste gene, gera uma interrupção dos alinhamentos da cadeia e dobra helicoidal, propiciando síntese defeituosa de colágeno (Tang *et al*, 2020).

A LEPRE1 é um gene que envolve as modificações pós-tradução do colágeno, em que existem mais de 40 mutações da mesma, codificando prolil 3-hidroxilase 1 (P3H1), formando um complexo molecular vinculado a CRTAP, e essas mutações são encontradas em pacientes com Osteogênese Imperfeita do tipo VIII (Santana *et al*, 2018), e a PPIB, SERPIHN1 e o FKBP10, são genes que através da deficiência de proteínas que tem interação com o colágeno, acabam por afetar a modificação do mesmo e o dobramento da pós-tradução, em que corrobora para o desenvolvimento da Osteogênese Imperfeita recessiva (Forlino *et al*, 2011).

Após a leitura na íntegra de ambos estudos, intitula-se os estudos sendo estudo 1 – artigo de Moreira *et al* (2012) – e estudo 2 – artigo de revisão de Campana *et al* (2014) para melhor compreensão no desenvolvimento da escrita.

A inconsistência mais evidente após as análises entre o estudo 1 e o 2, é o fato de que no estudo 2 por tratar-se de uma revisão sistemática, mais elementos são inclusos, e por ser um pouco mais atual, já existem mais dados científicos acerca da doença, como por exemplo a descrição de que a Osteogênese Imperfeita é uma doença genética vinculada a uma deficiência qualitativa e quantitativa no colágeno do tipo 1, dentro das cadeias COL1A1 e COL1A2, entretanto, no estudo 1 o que se tinha de conhecimento científico para a época, era apenas que existia sim uma relação com o colágeno, e que parecia ser a causa alterações histológicas, sendo então este, um conhecimento disperso.

Procurou-se apresentar de evidência nesta revisão, com base nas discussões encontradas nos artigos, é evidente que ainda necessita de mais estudos de intervenção, para fomentar a produção do conhecimento sobre esta temática, dando então subsídios para a elaboração de um protocolo de intervenção de atividade física, exercício físico e treinamento físico para o trato com essa enfermidade, uma vez que não existe ainda na literatura ao consolidado a respeito.

Quanto as intervenções com base na literatura científica consultada no estudo de Moreira *et al* (2012) não obteve-se na análise as descrições em bases do tipo de exercício para os pacientes, entretanto, é descrito que o trabalho fisioterapêutico deverá pautar-se nas reduções do estresse articular, do ganho de força muscular para aumentar a resistência óssea, no desenvolvimento da estimulação sensório-motora e do alinhamento biomecânico. Neste estudo, a disfunção neurológica da hipotonia muscular, foi associada aos três tipos OI analisadas – I, III e IV – em que observou-se associações diretas da hipotonia com o tipo de OI predominante nos pacientes, bem como a predominância da instabilidade em membros inferiores – articulação do cotovelo – com 58,6% da amostra total.

Já no estudo de Campanha *et al* (2014) a natação foi o exercício físico mais recomendado, entretanto, alguns apontamentos foram destacados, como exercícios de força, progressões de carga leve, aeróbicos em bicicleta – estacionária ou não – para o público-alvo. O estudo demonstrou que a literatura científica vinha apontando para trabalhos com crianças, com amostras de até 12 anos de idade, com OI do tipo I e IV.

4. Conclusão

Ao analisar os estudos, os apontamentos da literatura científica ainda são muito superficiais quando se trata da relação entre atividade física, exercício físico, treinamento físico com a Osteogênese Imperfeita, necessitando de maior aprofundamento no público-alvo especificado.

A periodização de treinamento para este público pauta-se em exercícios de baixo impacto, com fins de melhorias do bem-estar do paciente. Entretanto, a literatura científica consultada mostra questionamentos interessantes, uma vez que exercícios de força, aeróbicos em bicicletas também são periodizados, corroborando para afirmativas da própria literatura em relação as associações benéficas dos exercícios de impacto no aumento da densidade mineral óssea de paciente.

Existe uma lacuna acerca das diretrizes de periodização para pacientes com OI, não se encontrou nas análises um compêndio de informações em base da atividade física, exercício físico e treinamento físico, apenas, exercícios vinculados a uma prática fisioterapêutica, necessitando de mais estudos de atualização e intervenção para se ter mais segurança quanto às intervenções com o público acometido por esta doença.

Como trabalhos futuros a sugestão é ampliar este estudo e realizá-lo em forma de intervenção com pacientes acometidos com a Osteogênese Imperfeita e verificar os efeitos do exercício físico conforme recomenda a literatura consultada.

Referências

- Andrade, M. M. (2014). *Introdução à metodologia do trabalho científico*. (10a ed.) Atlas.
- Badhyal, S., Dhole, S. R., Gopinathan, N. R., Dhillon, M. S., Dhiman, V., Jayal, A. D. & Prasad, J. (2019). Kinetic and kinematic analysis of gait in type IV osteogenesis imperfecta patients: A comparative study. *Indian journal of orthopaedics*, 53(1): 560- 566.
- Bonafe L., Cormier, V. D., Hall, C., Lachman, R., Mortier, G., Mundlos, S., Nishimura, G., Sangiorgi, L., Savarirayan, R., Sillence, D., Spranger, J., Furga, A. S., Warman, M., & Unger, S. (2015). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *American Journal of Medical Genetics*, 167(12): 2869-2892.
- Brizola, E., Zambrano, M. B., Pinheiro, B. S., Vanz, A.P. & Félix, T. M. (2017). Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. *Revista Paulista de Pediatria*, 35(2): 171-177.
- Campana, M. B., Sannomiya, V. F. C., Ferreira, L. & Campana, A. N. N. B. (2014). Exercício físico na osteogênese imperfeita. *Acta Fisiátrica*, 21(2): 80-86.
- David, V. E., Rodrigues, V. O. & Siqueira, E. C. (2023). Uma abordagem geral da osteogênese imperfeita. *Reamed*, 23(3): 1-7.
- Forlino, A., Cabral, W. A., Barnes, A. M. & Marini, J. C. (2011). New perspectives on osteogenesis imperfecta. *Nature Reviews Endocrinology*, 7(9): 540-557.
- Homan, E. P., Rauch, F., Grafe, I., Lietman, C., Doll, J. A., Dawson, B., Bertin, T., Napierala, D., Morello, R., Gibbs, R., White, L., Miki, R., Cohn, D. H., Crawford, S., Travers, R., Glorieux, F. H. & Lee, B. (2011). Mutations in *serpinf1* cause osteogenesis imperfecta type vi. *Journal of bone and mineral research*, 26(12): 2798-2803.

- Hoyer-Kuhn, H., Netzer, C. & Semler, O. (2015). Osteogenesis imperfecta: pathophysiology and treatment. *Wiener Medizinische Wochenschrift*, 165(13): 278-284.
- Jin, Z., Burrage, L. C., Jiang, M. M., Lee, Y. C., Bertin, T., Chen, Y., Tran, A., Gibbs, R. A., Jhangiani, S., Sutton, V. R., Rauch, F., Lee, B. & Jain, M. (2018). Whole-exome sequencing identifies an intronic cryptic splice site in *serpinfl* causing osteogenesis imperfecta type vi. *Jbmr plus*, 2(4): 235-239.
- Kracik, M. L. A., Pereira, P. M. B. & Iser, B. P. M. (2020). Medicina Integrativa: um parecer situacional a partir da percepção de médicos no Sul do Brasil. *Saúde em Debate*, 43(1): 1095-1105.
- Marconi, M. A. & Lakatos, E. M. (2017). *Fundamentos de metodologia científica*. (8a ed.), Atlas.
- Mintzfelds, M. E. B., Golin, M. T. M., Pelegrini, E., Costa, G. E., Leão, M. E. B. & Debiasi, M. M. (2022). Malefícios da osteogênese imperfeita no desenvolvimento embrionário: uma revisão bibliográfica. *Seminário Integrado de Ensino, Pesquisa, Extensão e Inovação*, 1(1): 1-2.
- Moreira, C. L. M., Lima, M. A. F. D., Cardoso, M. H. C. A., Villar, M. A. M. & Junior, J. C. L. (2012). A prevalência de instabilidade articular e hipotonia muscular na osteogênese imperfeita. *Fisioterapia Brasil*, 13(6): 434-439.
- Mueller, B., Engelbert, R., Baratta-Ziska, F., Bartels, B., Blanc, N., Brizola, E., Frascini, P., Hill, C., Marr, C., Mills, L., Montpetit, K., Pacey, V., Molina, M. R., Schuurin, M., Verhille, C., Vries, O., Yeung, E. H. K. & Semler, O. (2018). Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 13(158): 1-14.
- Paiva, D. F., Oliveira, M. L. & Almohalha, L. (2018). Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado. *Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional*, 26(2): 399-407.
- Pettes, A. A. & Ros, M. A. (2018). A determinação social da saúde e a promoção da saúde. *Arquivos Catarinenses de Medicina*, 47(3): 183-196.
- Ropke, L. M., Souza, A. G., Bertoz, A. P. M., Adiazola, M. M., Ortolan, E. V. P., Martins, R. H., Lopes, W. C., Rodrigues, C. D. B., Bigliuzzi, R. & Weber, S. A. T. (2018). Efeito da atividade física na qualidade do sono e qualidade de vida: revisão sistematizada. *Archives of Health Investigation*, 6(12): 561-566.
- Rossi, V., Lee, B. & Marom, R. (2019). Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment. *Current opinion in pediatrics*, 31(6): 708-715.
- Severino, A. J. (2018). *Metodologia do trabalho científico*. (24a ed.), Cortez.
- Santana, A., Franzone, J. M., Mcgreal, C. M., Kruse, R. W. & Bober, M. B. (2018). A moderate form of osteogenesis imperfecta caused by compound heterozygous LEPRE1 mutations. *Bonereports*, 9(1): 132-135.
- Stubbe, A., Primorac, D. & Hoppner, W. (2017). Molecular genetics analysis of osteogenesis imperfecta in clinical practice. *Pediatrics Croatica*, 61(3): 141-145.
- Tang, Y. A., Wang, L. Y., Chang, C. M., Lee, I. W., Tsai, W. H. & Sun, H. S. (2020). Novel Compound Heterozygous Mutations in CRTAP Cause Rare Autosomal Recessive Osteogenesis Imperfecta. *Frontiers in Genetics*, 11(897): 1-11.
- Vieira, L.H.F., Luz, M. C. C., Miranda, T. M. & Rangel, L. C. (2020). A genética envolvida na Osteogênese Imperfeita (OI) e suas implicações na vida do portador. *Revista Interdisciplinar Pensamento Científico*, 6(2): 1-12.
- Yonko, E. A., Emanuel, J. S., Carter, E. M., Sandhaus, R. A. & Raggio, C. L. (2020). Respiratory impairment impacts QOL in osteogenesis imperfecta independent of skeletal abnormalities. *Archives of osteoporosis*, 15(1): 1-7.