



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolgia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose Autossômica Recessiva: Relato De Caso

Autores: FERNANDES JC; BRAID Z; ALVES CAD

Resumo: Introdução: Osteopetrose é o termo que define um grupo de distúrbios hereditários raros caracterizados por esclerose óssea generalizada. A forma autossômica recessiva tem uma incidência de 1:200.000 a 1:300.000 nascidos vivos. Este trabalho tem por objetivo descrever um caso de osteopetrose autossômica recessiva em uma criança brasileira. Descrição do caso: Paciente feminina, 2 anos e 8 meses, filha de pais não consanguíneos. Relato de plaquetopenia, leucocitose e hepatoesplenomegalia desde a idade de nove meses, requerendo esplenectomia. RX de esqueleto mostrou aumento difuso da densidade óssea. Ao exame físico apresentava proptose ocular, hemangioma em região cervical, micrognatia, fronte olímpica, nistagmo, hipertelorismo ocular e baixa implantação de orelhas. Avaliação laboratorial mostrou: Ca, P, Mg, FA, 25(OH)Vit D, PTH, eletrólitos, glicemia, função hepática, renal, adrenal e tireoidianas normais. Hemograma mostrou anemia com eletroforese de hemoglobina normal. A paciente está em programação de correção cirúrgica para escafocefalia. Comentários: Na forma infantil clássica, a apresentação inicial geralmente é de hepatoesplenomegalia e anemia. Posteriormente, outras manifestações podem ocorrer, tais como: baixa estatura, macrocrania, bossa frontal, paralisia facial, exoftalmia, nistagmo, estrabismo, diminuição da visão, déficit auditivo, rinite crônica, abscessos e defeitos da erupção dentária, fraturas, osteomielite, osteoartrite, escoliose, convulsão hipocalcêmica, sangramento e púrpura. O tratamento é sintomático. O transplante de medula óssea é a terapia que oferece maior possibilidade de prolongar a vida nos casos graves. Entretanto ele não é eficaz nas formas causadas por ausência de função e não por diminuição de função dos osteoclastos.