



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Espondilometafisaria Do Tipo Kozlowski : Relato De Caso

Autores: LEANDRO IZOTON LORENCETTE (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE), MARA LÚCIA SCHMITZ SANTOS, LUIZ EDUARDO MUNHOZ DA ROCHA, JULIENNE ANGELA RAMIRES DE CARVALHO

Resumo: Introdução: A displasia espondilometafisaria (DEM) do tipo Kozlowski é uma doença óssea rara descrita em 1967, de herança autossômica dominante e com acometimento variado das metáfises de vértebras e ossos longos. Objetivo: Relatar um caso de paciente com diagnóstico genético confirmado de DEM. Métodos: Descrição clínica. Resultados: Paciente do sexo feminino com 2 anos e 4 meses, filha de pais saudáveis e não consanguíneos. Nasceu de parto cesáreo, sem intercorrências na gestação ou parto (39,5 semanas, Apgar 9/9, peso 3340g e comprimento 48cm). Aos 4 meses iniciou aumento de volume na região torácica posterior (cifoescoliose). Até os 15 meses apresentava estatura no escore Z 0. No exame físico: deformidade de coluna, alargamento de metáfises de ossos longos, dentição adequada, deformidade em MIE. Peso 12350g (escore Z 0,05), altura 82cm (escore Z -2,04). Radiografia: espondilodisplasia caracterizada por corpos vertebrais difusamente achatados e irregulares, alguns evidenciando acunhamento anterior, escoliose em “S” da transição toracolombar com convexidade torácica à direita e lombar à esquerda, hipercifose torácica, alargamento e aplanamento das cavidades acetabulares, alargamento das regiões metafisárias dos ossos longos dos membros inferiores. Alterações sugestivas de displasia metafisária. Coletado swab bucal para extração de DNA para painel de displasias esqueléticas, que revelou mutação no gene TRVP4 na posição CHR12:110.230.500 em heterozigose, confirmando o diagnóstico de DEM do tipo Kozlowski. Conclusão: O diagnóstico genético a partir de uma suspeita clínica de doenças raras é importante para o aconselhamento genético e tratamento adequado.