

Trabalhos Científicos

Título: Baixa Estatura Por Picnodisostose - Relato De Caso

Autores: CLAYTON ISRAEL NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), NATHÁLIA MÁRYA XAVIER COUTO E PASSOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), GIOVANA NEVES MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), LAILA GARCIA SALIM DE AZEVEDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), RAFAEL MACHADO MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), IVANI NOVATO SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG), THAIS RAMOS VILLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG)

Resumo: A Picnodisostose é uma displasia esquelética rara causada por mutação no gene CTSK, com inativação da enzima Catepsina K dos osteoclastos. A doença é primariamente caracterizada por osteosclerose, fragilidade óssea, baixa estatura (BE) e distúrbios característicos. Apresentar as principais características clínicas e radiológicas da doença, etiologia rara de BE desproporcionada. Descrição do caso: Paciente masculino, 12 anos e 8 meses de idade, encaminhado para investigação de BE. À avaliação, havia o relato de consanguinidade entre os pais e não havia informações sobre os dados antropométricos prévios ou do nascimento. Na história pregressa, havia relato de fraturas de tíbia direita (aos 7 e 10 anos de idade) e clavícula esquerda (aos 11 anos de idade), todas em contexto de trauma de baixa energia e tratadas conservadoramente. Ao exame físico, observado baixo peso (20,2kg: -5,34 SD), BE desproporcionada (118,8cm: -4,76 SD), com encurtamento de membros inferiores, relação altura sentada/altura total acima de +2,5 SD. O paciente apresentava distúrbios, sobretudo bossa frontal, olhos e nariz proeminentes, hipoplasia de face média, dentes mal alinhados, palato alto e estreito, mãos pequenas, unhas do 1º-3º dedos curtas e o estadiamento Tanner era G3P1. Os exames laboratoriais de investigação inicial de BE não apresentaram alterações, sendo IGF-1=144ng/mL [65-300] e IGFBP-3=4,6mcg/mL [2,1-7,7]. A idade óssea era de 10 anos (IC: 12 anos e 5 meses). Os exames de metabolismo ósseo eram normais (CaT=9,9mg/dL, P=5,6mg/dL, 25OHD=40ng/mL), exceto discreto aumento de PTH: 89,8ng/dL [15-68,3]. Dentre as principais alterações radiográficas, foram observados aumento difuso da densidade óssea, suturas coronais afastadas com presença de osso wormiano, osteólise de falange distal de 1º-3º dedos das mãos, ulna curvada bilateralmente, dentição mista, mandíbula hipoplásica e esclerótica com perda do ângulo gonial. Não foram evidenciadas alterações patológicas à RNM de sela túrcica. A análise molecular por sequenciamento de nova geração identificou mutação, em homozigose, no gene CTSK. Atualmente, o paciente encontra-se em acompanhamento multiprofissional (genética, otorrino, ortopedia, fisioterapia, dentista, psicologia) e mantém VC=3,7cm/ano. A picnodisostose é uma das displasias ósseas associadas a baixa estatura desproporcionada. A função diminuída da Catepsina K impede a reabsorção óssea osteoclástica e o turnover ósseo, levando à formação de um osso frágil e de natureza esclerosante nos indivíduos afetados. Apesar de alguns pacientes possuírem baixos níveis de IGF-1 e deficiência de GH, a BE encontrada nos pacientes é multifatorial e decorre, sobretudo, das alterações ósseas observadas. A doença não possui tratamento específico, contudo, o reconhecimento precoce das características clínicas e radiológicas é importante para o diagnóstico, para a prevenção de complicações (ósseas e dentárias) e para acompanhamento multidisciplinar adequado.