

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bruck: Osteogênese Imperfeita Com Contraturas Articulares Congênitas, Relato De Caso.

Autores: GUILHERME MANSO DE LIMA (UFTM), HELOISA MARCELINA DA CUNHA PALHARES (UFTM), LUÍSA GONDIM (UFTM), THAIS OLIVEIRA (UFTM), BIANCA CARVALHO FREIRE PIMENTEL (UFTM), LEONARDO SCANDOLARA JUNIOR (UFTM)

Resumo: A Síndrome de Bruck foi descrita primeiramente por Alfred Bruck em 1897. Apresenta uma herança autossômica recessiva, com a mutação do gene FKBP10 sendo uma das causas da patologia. O fenótipo destaca-se pela presença de baixa estatura, alta incidência de contraturas articulares, fragilidade óssea, fraturas e escoliose. Relatamos um paciente do sexo masculino, com 2 anos e 7 meses, filho de genitores com consanguinidade, primos de primeiro grau. Mãe primigesta, com exames de pré natal sem evidência de alterações. Ele nasceu a termo, em parto cesariana por apresentação pélvica, hipotônico, com respiração irregular, necessitando de ventilação com pressão positiva, evoluindo com melhora respiratória. Durante avaliação inicial foram identificadas deformidades em membros inferiores, os quais apresentavam-se sempre em posição fletida, com rotação interna, ausência de mobilidade de joelhos e tornozelos e mobilidade reduzida de quadril. Em imagem radiológica realizada com três dias de vida, para rastreio infeccioso, foram identificados calos ósseos em arcos costais e fratura em 1º arco. Com cinco dias de vida, ao apresentar menor mobilidade em membro superior foi evidenciada uma fratura metadiafisária de úmero esquerdo. Posteriormente, apresentou fraturas de: fêmur direito em maio, 2021, úmero esquerdo em maio, 2021, fêmur direito em outubro, 2021, úmero esquerdo em outubro, 2021, fêmur direito em abril, 2022, úmero direito em maio, 2022. Material sanguíneo foi coletado para realização de análise molecular, por sequenciamento, do painel de doenças esqueléticas. Foi identificado, em homozigose no gene FKBP10, substituição do aminoácido glicina no códon 278 por arginina e mudança da matriz de leitura a partir desse ponto, com consequente criação de códon de parada prematura da tradução proteica. Adicionalmente, mostrou-se que a variante leva a perda da função do alelo mutado. Com a confirmação do diagnóstico de Síndrome de Bruck, foi iniciado o tratamento com Pamidronato em junho de 2022. Relato de caso O paciente do caso possui contraturas articulares congênitas e múltiplas fraturas, as quais são critérios para o diagnóstico. Também houve a confirmação da mutação do gene FKBP10, localizada no cromossomo 17q21, a qual foi associada a Síndrome de Bruck. O tratamento com bisfosfonatos, como o pamidronato, visa melhorar a massa óssea, e consequentemente reduzir o número de fraturas e melhorar a qualidade de vida. Apesar de ser uma patologia rara, com prevalência inferior a 1/1.000.000, com menos de 40 casos descritos na literatura, o número de casos diagnosticados de Síndrome de Bruck vem apresentando aumento. É de suma importância o maior conhecimento e a difusão de informação por parte da equipe de saúde sobre os aspectos clínicos, resultados de exames e de seguimento do mesmo. Uma vez suspeitado da doença, deve-se considerar uma investigação para que haja o diagnóstico e acompanhamento precoce, diminuindo assim maiores complicações futuras.