

Trabalhos Científicos

Título: Osteoesclerose Generalizada Transitória Da Infância: Relato De Caso Excepcionalmente Raro

Autores: Introdução: A osteopetrose maligna da infância (OMI) compreende um grupo de doenças genéticas raras, caracterizadas por aumento difuso da densidade óssea devido à disfunção osteoclástica. Quando se manifesta na infância, costuma apresentar evolução grave, com insuficiência progressiva da medula óssea, compressão de nervos cranianos, hipocalcemia, fraturas e elevado risco de óbito. O transplante de células-tronco hematopoiéticas é o único tratamento curativo. Ainda mais rara é a osteopetrose generalizada transitória da infância (OGTI), entidade que cursa com estabilização clínica e resolução espontânea dos achados radiológicos. Objetivos: Sexo feminino, nascida a termo, sem intercorrências perinatais ou alterações fenotípicas, filha de pais adolescentes, não consanguíneos e sem histórico familiar de doenças ósseas. No segundo dia de vida, apresentou dor à mobilização e crepitações em arcos costais à palpação. Radiografias e tomografia evidenciaram fraturas transversas dos arcos costais, esclerose óssea difusa, sinal da máscara no crânio e vértebras em sanduíche. Todos os exames bioquímicos encontravam-se dentro da normalidade. Realizada orientação familiar quanto à gravidade do quadro e às precauções no manuseio. Mantido seguimento clínico conservador e medidas de suporte, enquanto se aguardava o resultado do painel genético. Não se identificou variantes patogênicas. A paciente evoluiu com adequado crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor, e estabilidade clínica. Aos 7 meses, observou-se melhora radiológica significativa e, aos 12 meses, havia resolução completa dos achados de imagem. O quadro evolutivo permitiu o diagnóstico de osteoesclerose generalizada transitória da infância (OescGTI) e a paciente permanecerá em acompanhamento ambulatorial a longo prazo. Metodologia: Resultados: A OescGTI é uma condição extremamente rara, com quatro casos descritos na literatura, até onde encontramos. Os relatos existentes compartilham características comuns: padrão radiológico semelhante à OMI, evolução clínica benigna, ausência de variantes genéticas e resolução espontânea. A etiologia permanece incerta e tem-se discutido a possibilidade de que fatores ambientais ou imunológicos estejam envolvidos na disfunção osteoclástica transitória. Por não ter a evolução característica da OMI, tem sido proposto na literatura o termo OescGTI. O relato de casos com evolução clínica e radiológica compatível com OescGTI permite discutir e documentar os achados observados, caracterizar padrões de apresentação e evolução, e delinear possíveis distinções em relação à OMI. Conclusão: Em lactentes com achados radiológicos sugestivos de OMI, mas que apresentam estabilidade clínica e testes genéticos negativos, a OescGTI deve ser considerada como diagnóstico diferencial. Nesses casos, o seguimento clínico criterioso e a reavaliação imagenológica periódica são medidas essenciais para caracterização da história natural dessa condição e evitar intervenções terapêuticas desnecessárias.

Resumo: VITÓRIA ANDRESS ZUCHETTI SOARES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), EDUARDO JOSÉ FERREIRA SALES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), ANDREZA ANDRADE BARBOSA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), MILENA VITÓRIA MACHADO MOREIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), BEATRIZ DE ARAÚJO NUNES GOMES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), ISABELA ANIZ GOMES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), LUIZ CLAUDIO GONÇALVES DE CASTRO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), FERNANDA SOUSA CARDOSO LOPES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)), RENATA SANTAREM DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB))