

Trabalhos Científicos

Título: Pamidronato No Controle Da Dor Óssea Em Criança Com Facomatose Pigmentoqueratósica: Relato De Caso

Autores: Introdução: A facomatose pigmentoqueratósica (FPQ) é uma síndrome neurocutânea rara causada por mosaicismo pós-zigótico com variantes genéticas com ganho de função nos genes HRAS e KRAS. O fenótipo inclui nevos sebáceos e lentiginosos, hiperqueratose, escoliose, assimetria corporal e dor musculoesquelética crônica. O manejo da dor óssea em crianças com FPQ é desafiador e o pamidronato pode ser considerado como terapia analgésica de suporte. Objetivos: Paciente feminina, 9 anos, com diagnóstico de FPQ aos 2 anos, com nevos epidérmicos e lentiginosos, manchas café-com-leite seguindo as linhas de Blaschko, alopecia, assimetria de hemicorpos e alodínea. Evoluiu com escoliose dextroconvexa e dor crônica progressiva lombar e em membros inferiores. Submetida à ressecção cirúrgica de ganglioneuroblastoma aos 5 anos. Devido à dor persistente e refratária, iniciou uso de opioides. Aos 7 anos, sofreu fraturas de rádio e ulna por queda da própria altura. Radiografia do esqueleto evidenciou rarefação óssea difusa, sem sinais de raquitismo, descartado também por exames bioquímicos. Encaminhada ao nosso serviço aos 8 anos, quando realizou densitometria óssea que mostrou Z-escore da densidade mineral óssea (DMO) de coluna lombar (L1L4) +0,2 DP e de corpo total (CT) menos cabeça de -1,3 DP. Recebeu infusão intravenosa cíclica de pamidronato por 12 meses (6 mg/kg/ano), com objetivo de analgesia óssea. Houve melhora significativa da dor e descontinuação dos opioides, sem intercorrências no período. Após 12 meses em uso do pamidronato, o Z-escore de DMO em L1L4 foi +0,3 DP e no CT, -1,3 DP. Atualmente, seis meses após suspensão do pamidronato, a paciente mantém adequado controle álgico. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: Na FPQ, a hiperativação da via RAS/MAPK intensifica a atividade osteoclástica, comprometendo a massa óssea e gerando dor crônica. Os mecanismos envolvidos na dor incluem microfraturas, síntese de citocinas inflamatórias nociceptivas e hiperativação da rede neural sensorial óssea por ativação dos canais iônicos ácido-sensíveis. A paciente apresentou dor refratária às terapias analgésicas convencionais, inclusive opioides, além de fraturas por fragilidade óssea, apesar da densitometria óssea aparentemente normal. O pamidronato, ao reduzir a reabsorção óssea e a acidificação do microambiente ósseo, contribui para a diminuição da transmissão nociceptiva. Nesses casos, seu uso visa analgesia, não aumento da densidade mineral óssea. Discrepância entre os achados da DMO e da radiografia do esqueleto pode ocorrer nessa situação. Conclusão: Este caso ilustra o desafio do manejo da dor óssea crônica em paciente pediátrico com FPQ e que o pamidronato pode ser considerado como terapia de suporte no manejo da dor não responsiva às terapias de rotina. Seu uso deve ser criterioso e individualizado, com a menor dose e duração necessárias para alcançar o controle álgico.

Resumo: BEATRIZ DE ARAUJO NUNES GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), LUIZ CLAUDIO GONÇALVES DE CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), RENATA SANTAREM DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), FERNANDA SOUSA CARDOSO LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), EDUARDO JOSE FERREIRA SALES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), VITORIA ANDRESS ZUCHETTI SOARES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), MILENA VITORIA MACHADO MOREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), ISABELA ANIZ GOMES DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB)), ANDREZA ANDRADE BARBOSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA (HUB))