

## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteopetrose Com Raquitismo Sobreposto: Uma Condição Rara, Grave E Paradoxal – Relato De Caso

**Autores:** Introdução: A osteopetrose autossômica recessiva (OAR) é uma displasia osteoesclerótica rara e grave, causada por disfunção dos osteoclastos, levando ao aumento anormal da densidade mineral óssea.<sup>1</sup> Na OAR, o desbalanço da homeostase do cálcio e fósforo compromete a mineralização da matriz osteóide e resulta em um quadro paradoxal de raquitismo sobreposto, o osteopetroraquitismo.<sup>2</sup> Objetivos: Lactente do sexo feminino, 5 meses, nascida a termo, adequada para a idade gestacional, filha de pais saudáveis e não-consanguíneos, apresentava episódios recorrentes de infecções respiratórias desde o primeiro mês de vida. Aos 3 meses, identificadas anemia e plaquetopenia progressivas, refratária à reposição de ferro. Ao exame físico, observou-se Z-escore de peso -1,18 desvio-padrão (DP), comprimento -1,92 DP, e perímetrocefálico próximo ao percentil 90 para sexo e idade, abaulamento ósseo em região temporal e hepatoesplenomegalia. Exames laboratoriais mostraram hipocalcemia, hipofosfatemia, hiperfosfatasemia e hiperparatireoidismo secundário. A imunofenotipagem de medula óssea afastou neoplasias hematológicas. Inventário ósseo com osteosclerose sistêmica, espessamento dos ossos da base do crânio e placas de crescimento franjadas, irregulares e alargadas, compatíveis com osteopetrose associado a raquitismo. O painel genético para displasias esqueléticas identificou duas variantes patogênicas em heterozigose com perda de função do gene TCIRG1 (c.1166-2A>T, p.Thr457\_Tyr461del), confirmando o diagnóstico de OAR tipo 1. Foi submetida a transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico aparentado aos 7 meses. Atualmente, com 1 ano e 2 meses, segue em acompanhamento ambulatorial, sem intercorrências infecciosas, em melhora da anemia, normalização dos exames osteometabólicos, Z-escores de comprimento -3,00 DP, e de peso -1,81 DP. Metodologia: Resultados: Conclusão: A OAR tipo 1 é a forma mais grave e precoce de osteopetrose, sendo as variantes patogênicas de TCIRG1 as mais frequentemente implicadas. Cursa com osteosclerose grave, falência medular, imunodeficiência e neuropatias compressivas. O TCTH é o único tratamento curativo.<sup>3</sup> A perda de função do TCIRG1 compromete tanto a bomba de prótons nos osteoclastos, impedindo a acidificação necessária à reabsorção óssea, como afeta a síntese de ácido pelas células parietais, prejudicando a acidificação gástrica necessária à absorção do cálcio. A hipocalcemia resultante induz hiperparatireoidismo secundário, que leva à hiperfosfatúria e hipofosfatemia, agravando o desbalanço da disponibilidade de cálcio e fósforo e a insuficiência de mineralização óssea na placa de crescimento, causando raquitismo sobreposto à osteopetrose.<sup>8308</sup> Este caso ressalta o desafio e a importância da integração entre dados clínicos, bioquímicos e radiológicos para o diagnóstico precoce da OAR, sobretudo quando sobreposta por raquitismo, viabilizando o TCTH oportuno, único tratamento curativo, e prevenindo complicações sistêmicas irreversíveis.

**Resumo:** NATIELLY ALEIXO INÁCIO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), CAMILA PEDATELLA JAIME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), CINTHIA MARES LEÃO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), GABRIELA RAMOS DO AMARAL (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), JULIANA COSTA REIS CESTAROLLI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), LETÍCIA REIS KALUME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), TIAGO SILVA TONELLI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), ANA CRISTINA DE ARAÚJO BEZERRA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR), LUIZ CLAUDIO GONÇALVES DE CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), NAIARA VIUDES GARCIA MARTINS NOBREGA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR)