

Trabalhos Científicos

Título: Heteroplasia Óssea Progressiva Em Lactente: Relato De Caso Com Confirmação Genética E Revisão Da Literatura

Autores: Introdução: A Heteroplasia Óssea Progressiva (POH) é uma condição ultrarrara ligada ao gene GNAS, caracterizada por ossificação intramembranosa ectópica de início precoce, que começa na pele e tecido subcutâneo e progride para músculos, tendões e fáscias. Distingue-se de outras doenças do espectro GNAS, como pseudohipoparatiroidismo (PHP) e pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP), pela ausência de resistência hormonal e pelo padrão local de progressão. Geralmente causada por mutações inativadoras heterozigóticas no gene GNAS, a POH apresenta herança autossômica dominante com imprinting genômico. Mutações herdadas do pai costumam gerar a forma clássica da doença, enquanto as herdadas da mãe tendem a estar associadas à resistência hormonal. O diagnóstico é clínico, apoiado por exames de imagem, histopatologia e testes genéticos. Não há tratamento curativo, o manejo busca preservar função e controlar sintomas. Objetivos: O paciente é um menino de 2 anos e 9 meses, nascido em Caucaia (Ceará) e residente em Recife (Pernambuco). Ele nasceu por cesariana, com 35 semanas de gestação, pesando 2.120 g, com comprimento de 44 cm e perímetro cefálico de 32,5 cm. Os testes BERA e o teste do olhinho estavam normais, e o desenvolvimento motor seguiu os marcos esperados, com o paciente sentando aos 9 meses e andando aos 1 ano e 6 meses. Aos 7 meses de idade, a mãe notou uma lesão nodular endurecida e indolor na face lateral da perna direita. Vinte dias depois, apareceu uma nova lesão com características semelhantes, que se endureceu progressivamente. A primeira biópsia diagnosticou osteoma cútis. Nos meses seguintes, outras lesões surgiram na mesma perna, com rápido crescimento, sem histórico de trauma ou inflamação. Em julho de 2024, foi realizada a ressecção parcial de uma dessas lesões, com o laudo confirmando novamente osteoma cútis. A evolução da doença foi marcada por lesões restritas à perna direita, com calcificações nos tecidos moles, especialmente na face lateral e nas regiões próximas ao joelho, comprometendo a coxa distal e a perna proximal. O paciente apresentou dor intensa e limitação significativa de movimento, principalmente na flexão e extensão do joelho direito. Novas áreas de ossificação apareceram durante o acompanhamento, com progressão das lesões. Metodologia: Resultados: O caso atende aos três critérios diagnósticos de POH: (1) ossificação cutânea com progressão profunda, (2) ausência de resistência ao PTH, e (3) ausência de mais de dois sinais da osteodistrofia hereditária de Albright. O diagnóstico diferencial considerou fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP), PHP/PPHP e osteoma cútis isolado. A confirmação genética foi essencial para o diagnóstico definitivo. Conclusão: A POH deve ser considerada em casos de ossificação cutânea precoce e progressiva. A confirmação genética é crucial para diagnóstico e orientação familiar. Embora incurável, o manejo multidisciplinar, com foco em fisioterapia, é essencial para preservar qualidade de vida.

Resumo: MARIA EDUARDA PRUDENTE KUNZLER ALVES (IMIP), CAIQUE BARROS NEVES (IMIP), TACIANA MELO DA CUNHA (IMIP), VANESSA LEÃO DE MEDEIROS (IMIP), GIOVANNA CARVALHO PINHO (IMIP), MARIA CLARA GONÇALVES MACIEL (IMIP), ANA CARLA LINS NEVES (IMIP), THIAGO CAVALCANTI DE FRANÇA ARRUDA (IMIP), ANA HERMÍNIA DE AZEVEDO (IMIP), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (IMIP), GABRIELA FONSECA PEZZINI (IMIP), CLAUDIA ANDRADE COUTINHO (IMIP), MARIA AUGUSTA RAMOS REIS (IMIP)