



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Ollier: Uma Importante Causa De Encondromatose Múltipla Na Infância - Relato De Caso

Autores: GISELLE PAULA PESSOA FROTA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ALINE ALENCAR ROLIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); ISAÍAS SOARES DE PAIVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO RIO DE JANEIRO); PAMELA PERES DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); TAÍS TEIXEIRA CORREIA LIMA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); TIAGO ASSIS DE CASTRO ALVES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); GABRIELLE SUSY SARAH STEPHANE LOPES CARRILHO MACHADO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FREDERICO SANCHO AGUIAR BEZERRA (FACULDADE DE MEDICINA ESTÁCIO DE JUAZEIRO DO NORTE); GUILHERME JOSÉ SILVA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MARCO ANTÔNIO CUNHA NEVES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA)

Resumo: Introdução: A doença de Ollier é uma encondromatose múltipla, caracterizada pela distribuição unilateral de múltiplos encondromas. Estes são tumores cartilaginosos benignos que se desenvolvem nas metáfises. As lesões não costumam ser dolorosas, embora causem desconforto durante o movimento articular dos membros. Há poucos relatos na literatura sobre esta síndrome, dificultando o diagnóstico precoce e o manejo correto destes pacientes. Sabe-se, porém, que é uma doença não-hereditária, manifestando-se inicialmente na infância e promovendo alterações no desenvolvimento da criança. Descrição do caso: KLSF, 29 anos, feminino. Referenciada em hospital de Teresópolis para aconselhamento genético. Aos 13 anos, surgiram nódulos indolores, móveis e de consistência fibrosa em pescoço, clavículas, costelas e membros. Foi realizada exérese de nódulos no punho esquerdo e em ambos joelhos na adolescência. Houve, entretanto, reaparecimento dos nódulos e surgimento de novos em locais variados. Refere inúmeras fraturas desde o início do quadro. Nasceu de parto normal, a termo, sem asfixia perinatal, pais não consanguíneos. Pesou 3.200 gramas. Avaliação morfológica atual: baixa estatura, face levemente alongada com prognatismo, base nasal plana e palato alto. Rizomelia de membros superiores, falange distal do segundo e terceiro quirodáctilos com desvio ulnar bilateral. Clinodactilia de quarto e quinto pododáctilos com hipoplasia ungueal do quinto pododáctilo direito. Quarto e quinto pododáctilos esquerdos curtos. Genuvalgo em membros inferiores, desvio varo do cotovelo esquerdo com limitação da extensão e da supinação. Encondroma palpável em punho esquerdo. Discussão: A paciente apresentava o fenótipo característico da doença de Ollier, não havendo dificuldades para o diagnóstico clínico. A presença de encondromas múltiplos e assimétricos, associados à ocorrência de fraturas patológicas, fortemente sugeria esta patologia. Conclusão: A doença de Ollier se caracteriza pela encondromatose, que, em alguns casos, pode malignizar e evoluir para condrossarcoma. Nesse sentido, ressaltamos a importância do reconhecimento e diagnóstico precoce desta síndrome pelo pediatra.