



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



Trabalhos Científicos

Título:

Autores: LIDIA PILLO GONÇALVES (UNIFESO); MARIA H VASCONCELOS GROSSI (UNIFESO); DANIELA RIBEIRO LEONI (UNIFESO); ISAIAS PAIVA SOARES (UNIFESO); ANDREIA SANTANA SILVA MOREIRA (UNIFESO); ALINE MARIA DE SOUZA MAIA (UNIFESO); INGRID ARGOLO SENA (UNIFESO); SHIRLEY KATIUSCIA NEVES GUEDES (UNIFESO); JULIANA PILLO GONÇALVES (UNIG); MARIA CELIA MARQUES DA FONSECA (UNIFESO)

Resumo: **Introdução:** A osteopetrose é uma doença hereditária caracterizada pela disfunção dos osteoclastos, levando a uma deficiência na reabsorção óssea, resultando em fragilidade óssea, insuficiência hematopoética e síndromes de compressão de nervos cranianos e comprometimento do crescimento. São identificadas três formas clínicas, sendo a mais frequente a osteopetrose congênita maligna autossômica recessiva, com prognóstico ruim e tem como único tratamento curativo o transplante de medula óssea. Em geral o diagnóstico é feito tardiamente, havendo atraso ou perda de diagnósticos com graves repercussões prognósticas. **Relato:** AFP, masculino, 14 dias de vida, Teresópolis - RJ. Filho de pais consanguíneos, sem relato de casos semelhantes na família. Mãe adolescente, Gesta I, Para I. Gestação sem intercorrências e pré-natal completo. VDRL materno positivo. Parto vaginal, no termo, sem asfixia. Pesou 3,600g e 52cm de comprimento. Radiografia de ossos longos evidenciou densidade óssea aumentada, padrão característico da Osteopetrose. Exame morfológico: dismorfias faciais menores, tais como fontanela anterior ampla, distase de sutura sagital, occipital proeminente. Fronte proeminente com projeções supraorbitárias. Ponte nasal plana e alargada, telecanto, hipertelorismo ocular, dorso nasal curto, pirâmida nasal alargada, narinas antevertidas. Orelhas displásicas com hêlice espessada. Prega palmar transversa bilateral, aracnoidactilia aparente. Hipertonia aparente, hipoplasia de vulva. Exame físico geral e neurológico normais para a idade. Fito o diagnóstico, o paciente foi encaminhado a instituição específica para transplante de medula. **Discussão:** O diagnóstico de Osteopetrose no probando foi realizado precocemente, incidentalmente em exame radiológico solicitado por outro motivo (protocolo para sífilis congênita), propiciando intervenção precoce na evolução da doença. **Conclusão:** Como a osteopetrose é uma doença grave e fatal, ressaltamos a importância do diagnóstico precoce para indicação de transplante de medula.