



Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose - Um Relato De Caso-Clínico

Autores: CAMILA QUEIROZ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MATHEUS VIEIRA (); MÉRCIA LEMOS (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LIA ALBUQUERQUE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); GISLANE JULIÃO (); MAYARA VASCONCELOS ()

Resumo: Osteopetrose é uma osteopatia hereditária, descrita em 1904 por Heinrich Albers Schonberg. É rara, sendo a incidência da forma infantil de 1:200.000 habitantes no Brasil, 20% desses casos derivando de casamentos consanguíneos. Lactente, 7 meses, masculino, encaminhado ao nosso serviço para investigação diagnóstica por esplenomegalia volumosa e palidez. Admitido em bom estado geral, hipocorado (++)/4, respiração bucal, fácies típica com macrocrania, hipertelorismo, fontanela abaulada. Ausculta cardíaca fisiológica. Ausculta pulmonar com ruídos de transmissão e sibilos. Abdômen globoso, hérnia umbilical, RHA presentes, tenso, baço palpável ao nível da fossa ilíaca esquerda. Extremidades bem perfundidas. Genitália masculina, testículos tópicos. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Estatura 65 cm (Percentil 3), peso 7.150g (Percentil 3), perímetro cefálico 46cm (entre percentis 85 e 97). Antecedentes: hipertrofia de cornetos. Nasceu com idade gestacional de 35 semanas, cesareana, APGAR 8/10, 3.150g, sem outros dados. Segundo filho de pais não consanguíneos. Irmão saudável. Radiografia de tórax com aumento de densidade óssea. Anemia, leucocitose com desvio à esquerda e plaquetopenia. Mielograma: hipoplasia eritróide e megacariocítica. Biópsia óssea: placa de crescimento com ossificação endocondral associado a fragmentos de trabéculas ósseas com neodeposição espessa de matriz calcificada basofílica. A disfunção dos osteoclastos resulta em inabilidade na reabsorção e remodelação óssea. Formas clínicas: autossômica recessiva, autossômica dominante e a forma intermediária. O paciente tem a forma autossômica recessiva que pode se manifestar com hematopoiese extra-medular, obliteração dos forames dos nervos cranianos, macrocefalia e protrusão da fronte, hipertelorismo, exoftalmia, hipertensão intracraniana, atraso do crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor. O diagnóstico é radiológico, com aumento da densidade óssea. No histopatológico é patognomônico restos de cartilagem mineralizada dentro de osso normal. A única alternativa curativa é o transplante de medula óssea de doador HLA idêntico. É importante o reconhecimento precoce da doença, pois quanto mais cedo for realizado o transplante, menores serão as seqüelas neurológicas e maiores as chances de cura.