



Trabalhos Científicos

Título: Picnodisostose: Uma Condição Que Poucos Pediatras Conhecem

Autores: ANA EMÍLIA GOMES CAMPELO (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); BEATRIZ DE LUCENA RIBEIRO E SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); ELOÍSA GOMES DO ROSÁRIO MONTEIRO TEIXEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); ISABELLE FRANÇA BEZERRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); LUCIANA EMERENIANO SILVEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO E HABILITAÇÃO – SESAP - RN; UNIVERSIDADE POTIGUAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: Picnodisostose é um distúrbio autossômico recessivo caracterizado por baixa estatura, acrosteólise, displasia clavicular, osteoclerose, aumento da fragilidade óssea e fechamento retardado das suturas cranianas. Pouco mais de 200 casos foram relatados, com prevalência estimada em 1- 1,7/milhão. Seu diagnóstico envolve exame físico e de imagem. O tratamento é sintomático, contemplando prevenção de fraturas e cuidados odontológicos. DESCRIÇÃO DO CASO: K.J.F.S., 06 anos, nascido com 2715g, 46cm de comprimento e 35cm de perímetro cefálico, Apgar 9/9. Encaminhado para diagnóstico com queixa de “cabeça crescendo”, apesar do desenvolvimento neuropsicomotor normal (ADNPM). Ao exame físico, baixa estatura, macrocefalia devido ao aumento anteroposterior e fronte ampla, sugerindo sinostose sagital e bitemporal, hipoplasia das cristas orbitárias insinuando exoftalmia, escleras azuladas, nariz pequeno, palato ogival, tórax levemente estreitado, mãos com dedos de pontas largas e unhas curtas. Como investigação complementar, exames radiográficos revelaram desproporção craniofacial com sinais de fechamento da sutura sagital e alargamento da coronal e lambdoide, sela túrcica em ômega, retificação do ângulo mandibular, pequeno aumento de densidade dos fêmures e tíbias com espessamento regular de cortical em regiões diafisárias, acrosteólise em falanges distais (1º, 2º e 3º dedos da mão esquerda) e idade óssea compatível com a cronológica, demais exames normais. DISCUSSÃO: Casos, como este, não são incomuns na prática pediátrica, devendo ser ressaltado a atenção do profissional que, a despeito do ADNPM, se preocupou em identificar a condição causadora dos dismorfismos apresentados pela criança, gerando tranquilidade para a família diante da definição do diagnóstico com seu respectivo prognóstico. CONCLUSÃO: Por ser uma doença rara, com manifestações clínicas características, seu diagnóstico é predominantemente clínico. Observa-se não haver muitos estudos sobre o tema, fazendo-se necessário o incentivo nesse aspecto, revelando a importância do ensino da genética médica nos cursos de Medicina, nas residências em Pediatria e demais profissionais da saúde.