## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteopetrose Maligna: Um Relato De Caso

**Autores:** JULIANA PESTANA DE ASSIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE); LUANA EVANGELISTA SANTIAGO (HFSE); ANA LETICIA MORAIS DE SOUZA (HFSE); CAMILA GIORGI BARROSO DE CARVALHO (HFSE); CAROLINE DE ALMEIDA (HFSE); KARINA CARNEIRO DE MENEZES (HFSE); NATÁLIA PINHEIRO DUQUE ESTRADA (HFSE); RAISA MACHADO AMARAL (HFSE); JOSÉ GUILHERME BARBOSA LEITE (HFSE); MARA MORELO ROCHA FELIX (HFSE); MÁRCIA GALDINO SAMPAIO (HFSE); GIL SIMÕES BATISTA (HFSE)

**Resumo:** Introdução: A osteopetrose maligna é uma doença autossômica recessiva rara caracterizada pela disfunção dos osteoclastos. Ocasiona prejuízo da reabsorção óssea, hipocalcemia grave e redução do espaço medular, com consequente redução da hematopoiese. Descrição: GCKS, masculino, 3 meses e 24 dias, admitido com quadro de anemia e plaquetopenia graves, hepatoesplenomegalia, dismorfismo facial, hipocalcemia e crises convulsivas afebris desde o período neonatal. Nascido de mãe G1P0A0, parto cesáreo, a termo e adequado para idade gestacional, Apgar 9/10. Pais não consanguíneos. Durante internação, recebeu inúmeras transfusões de concentrado de hemácias e plaquetas, apresentou infecções bacterianas e fúngicas recorrentes e mantinha hipocalcemia apesar de reposição venosa de cálcio e magnésio. Realizou radiografia de ossos longos sendo aventada hipótese de osteopetrose maligna. Após diagnóstico clínico-radiológico e devido à imunodeficiência secundária relacionada à doença (disfunção monócito-macrófago), foi iniciada profilaxia antibiótica e antifúngica com Sulfametoxazol+Trimetropim e Itraconazol. Após início de corticoterapia, apresentou redução significativa da necessidade de hemotransfusões e melhora da hipocalcemia. Isso permitiu tratamento com reposição oral de cálcio, alta hospitalar com 7 meses de vida e espera domiciliar pelo transplante de medula óssea. Discussão: A osteopetrose maligna tem início precoce e dentre as características sugestivas da doença, também apresentadas pelo paciente do caso, estão a macrocrania com fronte ampla, nistagmo e exoftalmia, alterações ósseas radiográficas com esclerose óssea e redução do espaço medular, atraso do crescimento e desenvolvimento neuropscicomotor, hepatoesplenomegalia ocasionada por hematopoiese extramedular, surdez e cegueira por obliteração dos forames e compressão nervosa, obstrução respiratória alta e taquipneia, anemia e plaquetopenia por hipoprodução medular e hipocalcemia. Dentre as opções terapêuticas estão o uso de vitamina D, aumento da oferta de fosfato na dieta, eritropoetina, corticoterapia, interferon alfa, e transplante de medula óssea como terapêutica curativa definitiva. Conclusão: A osteopetrose maligna é uma doença de prognóstico reservado e deve ser lembrada no diagnóstico diferencial das hipocalcemias e bicitopenias.