



Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose Infantil E Suas Complicações: Relato De Caso

Autores: NATÁLIA FREITAS FRANCELINO DIAS (RESIDENTE - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA-CE); BRUNO LIMAVERDE VILAR LOBO (ACADÊMICO - UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA-CE); MÉRCIA LIMA DE CARVALHO (PEDIATRA - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA-CE); VALÉRIA CRISTINA DUARTE BARRETO (RESIDENTE - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA-CE); ERLANE MARQUES RIBEIRO (GENETICISTA - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA-CE); MARIA CONCEIÇÃO ALVES JUCÁ (PROFESSORA - UNIVERSIDADE DE FORTALEZA, FORTALEZA-CE)

Resumo: Introdução: A osteopetrose (OP) é resultante da inativação dos osteoclastos, gerando expansão óssea anormal e hematopoiese extramedular. A forma infantil maligna inicia seus sintomas nos primeiros anos após o nascimento e a expectativa de vida é bastante reduzida. Descrição do caso: 14 anos, masculino, diagnosticado tardiamente com osteopetrose, há um mês do internamento apresentou edema e dor facial à direita. Referiu que teve um irmão falecido pela mesma doença. Ao exame encontrava-se hipocorado, macrocefálico, cego, com hipoacusia bilateral, taquipneico, taquicárdico, traqueostomizado, com edema facial à direita em região maxilar, apresentando sinais flogísticos, cicatriz de enucleação ocular à direita e exoftalmia à esquerda. Abdome globoso, endurecido, com hepatoesplenomegalia de grande monta, ao nível da cicatriz umbilical. A equipe de cirurgia bucomaxilar deu parecer favorável ao diagnóstico de osteomielite de maxila ao visualizar cavidade bucal com processo fistuloso e erupções dentárias deficientes. Iniciou-se antibioticoterapia venosa. Devido piora clínica ao 12º dia de internamento, ampliou-se espectro antimicrobiano. Com aproximadamente um mês de internação, ainda em uso de antibióticos, o paciente apresentou melhora do quadro, recebendo alta para manter acompanhamento ambulatorial em cuidados paliativos. Discussão: O caso relatado nos mostra um paciente acometido pela forma mais grave da OP, sendo, portanto, uma apresentação incomum dessa doença rara, visto que 99% desses pacientes não resistem aos primeiros 10 anos de vida. Os portadores de OP, devido a diminuição da produção dos leucócitos e uma deficiência vascular nos ossos, tendem a desenvolver osteomielite. Outras complicações comuns dessa patologia são: macrocefalia, exoftalmia, fragilidade óssea paradoxal, predisposição a fraturas e deficiência no crescimento. Conclusão: Devido ter recebido o diagnóstico tardiamente, o transplante ósseo, única terapia eficaz, não foi possível de ser realizado. Esse relato, portanto, tem o objetivo de sensibilizar para o diagnóstico precoce dessa doença, bem como de suas complicações, possibilitando um aumento da sobrevida desses pacientes.