



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Osteoporose-Pseudoglioma

Autores: JÚLIA GODINHO DE ANDRADE (HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL MENINO JESUS); ROBERTO GUARNIERO (HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL MENINO JESUS); ANA HELENA D'ACARDIA DE SIQUEIRA (HOSPITAL SÍRIO LIBÂNES); MARIANA BASTOS CORRÊA (HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL MENINO JESUS); JULIANA DA ROCHA (HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL MENINO JESUS); BIANCA IZABEL ALVES DE ALMEIDA (HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL MENINO JESUS)

Resumo: Introdução: A síndrome Osteoporose-pseudoglioma é uma rara doença autossômica recessiva que cursa com osteoporose severa juvenil com fraturas espontâneas e anormalidades oculares que levam a perda de visão. Poucas informações estão disponíveis sobre o tratamento da osteoporose, principalmente na infância. Relato: H. A., 12 anos, nacionalidade Síria, residente no Brasil há 1 ano, encaminhada devido a baixo peso e estatura, com história de queda da velocidade de crescimento por volta dos 3 anos, associada a fraturas ósseas de baixo impacto, em joelhos, ombro e pé esquerdos. Paciente nasceu de parto cesárea, a termo, com peso de 3 kg. Com diagnóstico de deficiência visual desde os 3 meses de idade. Pais consanguíneos (Primos de 1º grau), irmão de 13 anos, hígido, sem história familiar. Atualmente peso 16 kg, estatura 117 cm e perímetro cefálico 47cm. Fácies sindrômica, com microftalmia e má dentição. Hipotrofia muscular generalizada. Sem outras alterações. Na avaliação oftalmológica: leucoma e cegueira total bilateral. Radiografia de idade óssea: 7 anos e 10 meses. RNM de órbitas: diminuição volumétrica de globos oculares. Prescrito ácido zoledrônico, solicitado densitometria óssea e acompanhamento ambulatorial. Discussão: Distúrbio autossômico recessivo causado pela deleção do gene da proteína-5 relacionada ao receptor de lipoproteínas de baixa densidade. A LRP5 estimula a formação óssea através da ativação da via de sinalização canônica Wnt e é importante para o desenvolvimento muscular. Pode causar vértebras côncavas, deformidade de ossos longos e baixa estatura. Destaca-se o acometimento da retina levando a cegueira. A osteoporose é reconhecida na primeira infância e é importante ter como diagnóstico diferencial a osteogênese imperfeita. Conclusão: Síndrome rara, que afeta significativamente a qualidade de vida do portador. Sendo, portanto, necessário ampliar o conhecimento para uma melhor compreensão da doença, tratamento e reabilitação para o paciente.