



Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose Maligna Infantil

Autores: BEATRIZ RIGOLI SAID (FAMETRO), MARIA NOEL RIGOLI PAIVA (FAMETRO), NAYARA PALOMA CARVALHO DE OLIVEIRA LEÃO (FAMETRO), BARBARA SEFFAIR DE CASTRO DE ABREU (FAMETRO), BRUNA MARIA PEDROSA MORAES (FAMETRO)

Resumo: Introdução: A osteopetrose é uma osteopatia hereditária, extremamente rara, caracterizada por disfunção osteoclástica resultando em inabilidade do organismo na reabsorção e remodelação óssea. Há duas formas de apresentação da doença: a autossômica dominante que é a forma tardia e benigna da doença, e a autossômica recessiva, que é a forma grave e com caráter maligno da doença, sendo o tipo congênito. Descrição do caso: Criança do sexo feminino, com 11 meses de idade, apresentando hidrocefalia, insuficiência respiratória e alterações fenotípicas, sendo internada no Hospital Infantil Dr. Fajardo, devido a choque séptico. Solicitados exames de imagem, biópsia de medula óssea, exames laboratoriais e sorologias, que confirmaram suspeita diagnóstica de osteopetrose. Discussão: A forma maligna e congênita da doença é geralmente diagnosticado nos primeiros anos de vida, manifestando-se com atrofia óptica, crescimento deficiente, fraturas patológicas, macrocefalia, aumento da pressão intracraniana, falência de medula óssea, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipertelorismo, paralisia facial e diminuição da acuidade auditiva. O diagnóstico, nesse caso, foi feito pelos exames de imagem que apresentaram aumento da densidade óssea difusa nos ossos torácicos, aumento da densidade dos ossos da face e do crânio, dilatação dos ventrículos laterais e do terceiro ventrículo, associado às manifestações clínicas. Conclusão: A suspeição radiológica é de fundamental importância para iniciar a investigação diagnóstica, correlacionado com a história clínica, exames laboratoriais e biópsia de medula óssea para confirmação da patologia. Faz-se necessário a interação entre as especialidades médicas para elucidação e agilidade diagnóstica e assim proporcionar uma melhor abordagem terapêutica multidisciplinar.