



## Trabalhos Científicos

**Título:** Picnodisostose - Relato De Caso

**Autores:** FRANCISCO ANDRÉ GOMES BASTOS FILHO (UNICHRISTUS), LETÍCIA CAVALCANTE LÓCIO (UNICHRISTUS), LETÍCIA CHAVES MACÊDO (UNICHRISTUS), HENRIQUE SOUSA COSTA (UNICHRISTUS), YAGO JORGE VIANA GOMES (UNICHRISTUS), MARIANA ALVES DE SOUZA VASCONCELOS (UNICHRISTUS), WENDELL RONDINELLY SARAIVA FURTADO FILHO (UNICHRISTUS), GABRIEL GURGEL SILVA FERNANDES (UNICHRISTUS), JULLIE ANNE MELO ALBUQUERQUE (UNICHRISTUS), ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

**Resumo:** Introdução: Picnodisostose é uma doença genética autossômica recessiva rara com distribuição igual entre os sexos, classificada entre as displasias esqueléticas com aumento da densidade óssea e tendência a fraturas por conta de mutações no gene CTSK, que codifica a protease Catepsina K. Esta enzima participa no processo de remodelação e reabsorção óssea. A prevalência mundial é de 1,7 por 1.000.000. No entanto, no Ceará, existe alta frequência de caso, sendo já reconhecido como um cluster geográfico da doença. Descrição do caso: Criança de 10 anos, encaminhada ao serviço de genética pela queixa da mãe de “face e crescimento diferente”. Teve gestação normal com idade gestacional de 37 semanas, peso ao nascer de 2600 gramas e --EM 45 cm--. Ao exame físico apresenta baixa estatura sindrômica, perímetro cefálico de 56 cm, face peculiar de picnodisostose, pectus carinatum, mãos pequenas, macrocrania e fronte olímpica. Tomografia computadorizada de crânio realizada quando tinha 1 ano mostrou alargamento do espaço subaracnoide, aumento de ventrículos. Ressonância Magnética feita quando tinha 1 ano de idade apresentou dolicocefalia, forame magno estreito e ventrículos normais. Discussão: O diagnóstico diferencial da picnodisostose é feito com acro-osteolise idiopática, displasia cleidocraniana, osteopetrose e osteogênese imperfeita. Fenótipo da doença: retardo de crescimento em membros curtos e maciços, fontanela aberta ou fechada tardiamente, dismorfismo facial característico (macrocefalia, protrusão de protuberâncias frontais e occipitais, micrognatia, hipoplasia facial com nariz proeminente, coiloníquia), displasia osteolítica das falanges distais. O crânio pode apresentar hipoplasia da mandíbula e dos ossos da face com defeito de pneumatização dos seios da face e da mastóide. Conclusão: Compreende-se que além de ser uma doença rara, picnodisostose apresenta um fenótipo inespecífico, tendo vários diagnósticos diferenciais, o que dificulta o diagnóstico precoce, prejudicando o acompanhamento genético no início da vida. A doença apresenta repercussão em diversos órgãos, como os apresentados na discussão, trazendo enormes prejuízos para o paciente.