

## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteopetrose: Doença Rara E Grave Como Diagnóstico Diferencial De Erros Inatos Da Imunidade - Relato De Caso

**Autores:** MARTA WANDERLEY D'ALBUQUERQUE (IMIP), PAULA TEIXEIRA LYRA (IMIP), BÁRBARA BARROS DE FIGUEIREDO (IMIP), LIANA ARIEL DE SIQUEIRA LIRA (IMIP), MARIA CECÍLIA BARATA FIGUEIRA (IMIP), ANA CECÍLIA MENEZES DE SIQUEIRA (IMIP), BEATRIZ DE MEDEIROS PIMENTEL MATOS (IMIP), MARIA CAROLINA PIRES LINS E SILVA LIMA (IMIP), GABRIELA ARRUDA DE ANDRADE (FPS-IMIP), ALICIA PEREIRA BANJA FERNANDES (FPS-IMIP)

**Resumo:** Introdução: Osteopetrose compreende um grupo de doenças esqueléticas raras caracterizadas por aumento da densidade óssea, falha na diferenciação e função osteoclástica. Quadro clínico envolve fraturas, convulsões por hipocalcemia, comprometimento hematológico e hepatoesplenomegalia. Além de imunodeficiência e doença neurodegenerativa. Descrição do caso: Relatamos o caso de uma paciente de 2 meses com história de diarreia crônica, abscesso perianal, baixo peso e pais consanguíneos. Palidez cutânea, esplenomegalia e hemograma evidenciando anemia e trombocitopenia. Investigadas infecções congênitas, com sorologia para CMV IgG e IgM positivo, confirmada após PCR urinária quantitativa. Após tratamento com ganciclovir, houve resposta hematológica parcial. Houve três tentativas de coleta de mielograma sem sucesso por amostra compatível com sangue periférico. Apresentou abscesso frio no local da BCG, sem sintomas sistêmicos, prescrita Isoniazida. Durante investigação de Erros inatos da imunidade, radiografia de tórax revelou timo presente e esclerose óssea difusa. Já radiografia do esqueleto mostrou achados típicos de osteopetrose: aparência de osso dentro do osso, metáfise de osso longo aumentada e crânio em máscara de Arlequin. Um painel genético de displasias esqueléticas demonstrou mutação no gene CLCN7 -p.Gly521AlaENST00000382745 - em homozigose (com significado indeterminado). O transplante de células-tronco hematopoéticas foi desencorajado pois avaliação neurológica comprovou doença neurodegenerativa. Discussão: O diagnóstico de osteopetrose é baseado em achados radiográficos compatíveis e o teste genético é recomendado, pois o prognóstico varia de acordo com a mutação. No caso descrito, o teste indicou um gene que é responsável por múltiplas apresentações, desde a forma autossômica recessiva infantil até a forma "benigna" autossômica dominante. A variante da paciente ainda não havia sido relatada, mas outra variante no mesmo códon foi descrita em associação com osteopetrose autossômica recessiva. Conclusão: Por ser uma doença com amplo espectro de apresentação clínica e possíveis desfechos graves, faz-se necessária sua inclusão no diagnóstico diferencial dos Erros inatos da imunidade.