



## Trabalhos Científicos

**Título:** Osteopetrose Autossômica Recessiva : Relato De Caso

**Autores:** ISADORA DE CASTRO LEITE ALCANTARA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DRA. KARLA CRISTINA MALTA VILANOVA (UNIFACID - IDOMED), ME. GILDENE ALVES DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ME. SIMONE SOARES LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DÁRYTON RAULINO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ANGÉLICA ASSUNÇÃO DA PONTE LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ARITANA BATISTA MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), CONCEIÇÃO DE MARIA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DIEGO MESQUITA CASCIMIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), RAISSA LUA RODRIGUES ARAÚJO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ)

**Resumo:** Introdução Na osteopetrose autossômica recessiva tem aumento da densidade óssea por falha na diferenciação ou função dos osteoclastos. As manifestações se iniciam no período neonatal, tem pior prognóstico e é geralmente fatal na infância. Relato do caso Paciente sexo masculino de 5 anos, com cegueira desde 1 ano de vida e atraso no desenvolvimento físico, motor e intelectual. Foi internado no serviço com hepatoesplenomegalia atingindo fossas ilíacas, anemia e plaquetopenia e durante a investigação foi descartado leishmaniose. Ao exame físico apresentava macrocefalia, fronte proeminente, hipertelorismo ocular, exoftalmia, defeitos na erupção dental, sopro sistólico leve e lesão ulcerada purulenta em maxilar (topografia infraorbitaria esquerda). Na internação evoluiu com episódios de epistaxes e melena, com necessidade de transfusões de hemácias, plaquetas e plasma fresco congelado. Exames complementares: seios paranasais hipodesenvolvidos, hiperostose craniana, radiografias com displasias ósseas esclerosantes, ecocardiograma com derrame pericárdico discreto. A biópsia de medula óssea confirmou o diagnóstico de osteopetrose. Discussão: A osteopetrose autossômica recessiva classicamente tem as primeiras manifestações nos primeiros meses de vida como macrocefalia, fontanelas amplas, compressões dos nervos cranianos e curso com cegueira, surdez e paralisia facial. Evolui com predisposição a fraturas patológicas, hematopoiese extramedular, hepatoesplenomegalia. Conclusão: Trata-se de uma doença rara e grave. O tratamento é feito geralmente com medidas de suporte e sintomáticos por equipe multidisciplinar. Há ainda a opção de transplante de medula óssea principalmente para crianças que não tiveram compressão de nervos cranianos.