

Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose Infantil: Um Relato De Caso

Autores: PEDRO NATAN DINIZ GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LUCAS MONTE DA COSTA MORENO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), EMANUELA PASSOS DA GAMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LAISA AGUIAR PAIVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ARIANNE LOUISE CAMPELO NAIJA DE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), GIOVANNI ANDRADE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BEATRIZ BEZERRA PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BEATRIZ GOERSCH FROTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), NATÁLIA BARRETO MORAIS FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SÂMIA ALVES CARNEIRO BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: A osteopetrose é uma condição genética rara onde há aumento anormal da densidade óssea devido a defeitos na reabsorção óssea pelos osteoclastos. O tipo autossômico dominante, a etiologia mais comum, tem uma incidência aproximada de 1 em 20.000 nascimentos. Paciente, 8 anos, sexo masculino, foi admitido em 07/01/23 após fraturar o colo do fêmur direito em uma queda. Ele passou por cirurgia de osteossíntese e recebeu alta após sete dias. Apresentava histórico de hidrocefalia com derivação ventrículo-peritoneal em 2016, com um tio com mesma afecção, além de consanguinidade familiar. Após dezenove dias, retornou com suspeita de osteomielite e artrite séptica, tratado com antibioticoterapia e múltiplos desbridamentos cirúrgicos. Após 24 dias de alta, voltou com secreção na ferida operatória, necessitando de novos desbridamentos e antibioticoterapia, sem melhora. Em 22/06/23, foi submetido à ressecção da cabeça do fêmur devido à reabsorção óssea e desgaste articular, seguido de antibioticoterapia, obtendo melhora e alta hospitalar após quase dois meses. O exame físico revelou macrocefalia, problemas dentários e nistagmo bilateral. A radiografia mostrou alterações nas vértebras com formato elipsoide e esclerose na porção cortical dos ossos pélvicos. A biópsia óssea revelou trabéculas ósseas espessas e imaturas, com padrão concêntrico de crescimento e escassez de osteoclastos. Com base nessas descobertas radiológicas e histológicas, junto ao quadro clínico, foi diagnosticada osteopetrose. Testes genéticos estão pendentes para confirmação adicional. A osteopetrose é uma condição genética rara caracterizada pelo aumento na densidade óssea devido à falência dos osteoclastos, células responsáveis pela remodelação óssea. Isso resulta na formação de ossos densos e frágeis, aumentando o risco de fraturas, compressão nervosa e problemas dentários. Os ossos afetados apresentam espessamento cortical, redução do espaço medular, esclerose da base do crânio e dos corpos vertebrais. A herança pode ser autossômica dominante, recessiva ou ligada ao cromossomo X, sendo as formas recessivas geralmente mais graves. Os sintomas incluem fraturas patológicas, pancitopenia, neuropatias cranianas, e aumento do fígado e baço. O diagnóstico baseia-se em achados clínicos e radiográficos, como osteosclerose difusa e deformidades ósseas características. O manejo é principalmente de suporte, focando na prevenção e tratamento de complicações, com o transplante de medula óssea sendo considerado em casos severos. Este caso destaca os desafios enfrentados por pacientes com osteopetrose, incluindo complicações ortopédicas como fraturas recorrentes e infecções graves. O diagnóstico precoce e o tratamento específico são fundamentais para minimizar essas complicações. A abordagem envolve a prevenção de fraturas, educação sobre a progressão da doença, controle de infecções e suporte nutricional para melhorar a qualidade de vida.