

OSTEOPETROSE & FRATURAS MÚLTIPLAS: UM RELATO DE CASO

OLIVEIRA JR, Mauricio Peres de; SANTOS, Ana Cristina dos; SILVA, Marilyn Rita da; DE NARDI, Mateus Giacomet; SHEIKHA Tarek Mohd Daod; PORTELA, Marco Aurélio

Orientador: HANCIAU, Flavio Amado

mpojr@hotmail.com

Evento: Seminário de Ensino

Área do conhecimento: SAUDE

Palavras-chave: Osteopetrose; Fraturas.

1 INTRODUÇÃO

O presente relato de caso refere-se a um paciente em acompanhamento no ambulatório de Ortopedia e Traumatologia-FURG, objetivando a abordagem dos aspectos inerentes ao processo terapêutico envolvido na assistência aos pacientes portadores de Osteopetrose, enfermidade rara conhecida como "doença esquelética marmórea" ou "ossos de pedra", correspondendo a um grupo restrito de doenças hereditárias caracterizadas por densidade óssea aumentada aos exames de imagem. O quadro clínico sofre variações de acordo com a apresentação, idade e características genéticas, podendo incorrer em complicações fatais como a falência medular. A doença esquelética marmórea clássica caracteriza-se por fraturas, baixa estatura, neuropatias compressivas, hipocalcemia, convulsões tetânicas, e pancitopenia potencialmente letal. Pode ocorrer ainda neurodegeneração primária, deficiência intelectual, envolvimento da pele e do sistema imunitário, manifestando-se, nos casos de osteopetrose autossômica dominante, com alterações esqueléticas primárias, fraturas e osteomielite.¹

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A patologia Osteopetrose caracteriza-se por esclerose óssea e resulta de um desequilíbrio entre formação e reabsorção ósseas. Sendo sua etiologia desconhecida, trata-se de uma síndrome hereditária com 3 formas clínicas: 1) forma autossômica recessiva maligna ou infantil, cuja manifestação ocorre no primeiro ano de vida por fraturas patológicas, infecções de repetição, anemia severa e sangramentos decorrentes de pancitopenia, com prognóstico obscuro

e óbito dentro da primeira década de vida; 2) forma autossômica recessiva intermediária, apresentando fraturas recorrentes, osteomielite mandibular com alterações dentárias, anemia leve a moderada e hepatoesplenomegalia leve ou ausente; 3) forma autossômica dominante ou adulta, sendo a forma benigna, onde a maioria dos pacientes diagnosticados são assintomáticos.²

O achado mais precoce é radiológico, sendo o aumento da densidade na região da diáfise dos ossos de crescimento, além de presença de osteosclerose difusa e generalizada. A densitometria confirma a hiperdensidade e torna-se útil no seguimento para monitorar os resultados do tratamento, que pode ser realizado mediante corticoterapia em altas doses, com a finalidade de aumentar a absorção óssea, com resultados duvidosos, ou, mediante transplante de medula óssea, visando a corrigir anormalidades ósseas e imunológicas, estando reservado exclusivamente para as formas recessivas malignas e desde que realizado precocemente.²

3 PROCEDIMENTO METODOLÓGICO

Foi realizada a análise retrospectiva em prontuário médico constando eventos de assistência ambulatorial, de internação hospitalar e cirúrgica.

RESULTADOS e DISCUSSÃO

O presente relato de caso refere-se a um paciente de 47 anos em acompanhamento no Serviço de Ortopedia e Traumatologia-Furg. No ano 2000, aos 34 anos, paciente apresentara diagnóstico de Osteoporose + Múltiplas Fraturas, realizando acompanhamentos da evolução de consolidação de fratura de fêmur e evolução pós-cirúrgica (implante de prótese). Aos 38 anos, foi feito o diagnóstico de Osteopetrose e com histórico de várias fraturas (fêmur direito e esquerdo, úmero direito e esquerdo), com correção cirúrgica. Em 2005, foi diagnosticado Espondilolistese Grau I L5-S1, mantendo acompanhamento irregular. Em 2009, apresentou fraturas de Úmero Direito e Fêmur Esquerdo, consolidados. Em janeiro 2013, na ocasião aos com 46 anos, comparece apresentando trauma em Úmero Esquerdo e Arcos Costais e suspeita de fraturas de colo femoral direito. Ao exame de imagem: fratura de quadril, em asa ilíaca esquerda em consolidação. Ainda, refere que a placa começou a drenar secreção purulenta e iniciou-se um quadro febril. Foi solicitado radiografia de bacia AP e coxo-femoral direita AP e P e iniciado tratamento. Em 06/2013, em retorno, paciente plaquetopênico, apresentou osteomielite de mandíbula direita e esquerda não consolidada, apresentando ainda osteomielite em fistulização com exsudato purulento em fêmur direito,

necessitando de procedimento cirúrgico para retirada de material de síntese infectada (há cerca de 9 anos realizou colocação de prótese em fêmur direito por fratura). Há 1 ano iniciou quadro de dor e limitação do movimento do membro afetado. Ao exame físico na admissão não apresentou alterações. Realizou procedimento cirúrgico em 30/09/2013, sendo retirado material de síntese em fêmur proximal direito. Apresentou favorável evolução pós-operatório, em acompanhamento ambulatorial no momento.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A patologia rara osteopetrose necessita de maiores pesquisas visando terapêuticas mais efetivas e orientações acerca da prevenção de agravos decorrentes e riscos inerentes às fraturas múltiplas que comprometem a qualidade de vida e saúde dos pacientes.

REFERÊNCIAS

- 1.ZORNITZA, S.; RAVI, S..Osteopetrosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2009, 4:5. Disponível em <http://www.scielo.br/pdf/abem/v42n6/v42n6a11.pdf>. Acesso em 10 jul 2014.
- 2.KHAWALI, C; REZENDE, C. A.C.; CASTRO, M.L. **Retardo de desenvolvimento associado à Osteopetrose.** *Arq Bras Endocrinol Metab* [online]. 1998, vol.42, n.6, pp. 483-488.