

# OSTEOPETROSE DO ADULTO: RELATO DE CASO

## ADULT OSTEOPETROSIS: CASE REPORT

ADRIANO ALVES DE MENESES, FLÁVIO LEÃO LIMA, HANDEL MEIRELES BORGES FILHO, JOJI SADO FILHO, MARCELO QUITERO ROSENZWEIG, FREDERICO BARRA DE MORAES

### RESUMO

*Objetivo é relatar um caso raro de osteopetrose do adulto. Paciente de 26 anos, sexo feminino, com fratura em terço médio da diáfise da tíbia esquerda. Foi realizado tratamento com gesso inguino-podálico por trinta dias, gesso bota tipo Sarmiento por dois meses, com carga parcial, e órtese tipo bota com carga total por três meses. Densitometria com elevada mineralização óssea. Após quatro anos a paciente apresentou fratura em terço médio de diáfise do fêmur esquerdo, submetida a tratamento cirúrgico com redução aberta e fixação interna com placa e parafuso. A osteopetrose é uma displasia esquelética hereditária rara, com osteoesclerose e aparência de “osso dentro do osso” na radiografia. Há duas formas de doença: a maligna ou infantil, e a forma adulta, benigna, todas duas raras. Os problemas relacionados à do adulto são a alta incidência de fraturas, coxa vara, e a osteoartrose do joelho. Os sítios de fratura também são semelhantes àqueles encontrados em outros trabalhos. O tratamento da forma adulta apresenta dificuldade no manejo cirúrgico, e complicações devido à diminuição na vascularização óssea, e atrasos na consolidação do osso.*

DESCRITORES: OSTEOPETROSE, DOENÇAS ÓSTEOMETABÓLICAS, FRATURAS POR FRAGILIDADE.

### ABSTRACT

*To report a rare case of adult osteopetrosis. A 26-year-old female patient with fracture in middle third of the diaphysis of the left tibia treated with inguinal-pedal plaster cast for thirty days, Sarmiento plaster boot for two months, with partial load, and boot orthosis with full load for three months. Densitometry with elevated bone mineralization. After four years fracture in the middle third of left femur underwent surgical treatment with open reduction and internal fixation with plate and screws. Osteopetrosis is a rare inherited skeletal dysplasia with osteosclerosis and appearance of “bone within bone” on radiographs. There are two forms of disease: the infantile or malignant and the adult form, which is benign, both rare. The problems related to osteopetrosis are high incidence of fractures, varus hip, and knee osteoarthritis. The sites of fractures are similar to those found in other studies. The treatment of adult form presents difficulties in surgical management, and complications due to decreased bone vascularization, and delayed bone consolidation.*

KEY WORDS: OSTEOPETROSIS, OSTEOMETABOLIC DISEASES, FRAGILITY FRACTURES.

### INTRODUÇÃO

A osteopetrose é uma displasia esquelética hereditária, na qual há um defeito na reabsorção óssea pelos osteoclastos, que torna o osso esclerosado, denso e radiopaco.<sup>1</sup> Historicamente são descritas duas formas: a adulta, benigna, de transmissão autossômica dominante; e a infantil, maligna, de transmissão autossômica recessiva.<sup>2</sup> Acredita-se que a alta incidência de fraturas deva-se ao caráter frágil do osso, apesar do seu aumento de densidade, predispondo-o a micro-fraturas por conta de estresse repetitivo, que então dá lugar a uma fratura completa após um trauma mínimo.<sup>3</sup>

O diagnóstico primário é feito através de radiografias, evidenciando um aumento na densidade óssea, com perda na demarcação córtico-medular.<sup>3</sup> O tratamento da osteopetrose maligna é paliativo, com medidas de suporte como transfusões e tentativas de controlar o metabolismo ósseo. Entretanto, desde 1977, o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas tem sido feito com grande sucesso, promovendo a remissão total dessa forma da doença.<sup>2</sup> No caso de fratura na forma maligna a abordagem terapêutica é quase sempre cirúrgica, com fixação interna do osso fraturado.<sup>3</sup>

### INSTITUIÇÃO

Liga do Trauma da Faculdade de Medicina - Universidade Federal de Goiás.

O objetivo desse trabalho é relatar um caso de osteopetrose do adulto, atendido no Serviço de Doenças Osteometabólicas com diagnóstico clínico-radiológico e tratado com técnicas conservadora e cirúrgica.

## RELATO DE CASO

Paciente de 26 anos, sexo feminino, refere que, após choque com transeunte, apresentou trauma direto em perna esquerda associado a dor, edema e deformidade, sem alteração de amplitude de movimento e déficit neurovascular, sem lesão de pele e encurtamento do membro. Radiografias da perna (figura 1) evidenciaram traço transverso de fratura, incompleto, além de osso displásico e ausência de medular bem definida.



Figura 1 - Radiografias em ântero-posterior (A) e em perfil (B) da perna esquerda evidenciaram traço transverso de fratura, incompleto, além de osso displásico e ausência de medular bem definida.

Foi instituído tratamento com gesso inguino-podálico por trinta dias, gesso tipo Sarmiento por dois meses, com carga parcial, e órtese tipo bota com carga total por três meses, sendo necessários seis meses até consolidação da fratura (figura 2).

Paciente refere alguns episódios de fratura ao longo da vida, como de tíbia direita, ossos do tarso e em ombro direito. Foi solicitada densitometria óssea (figura 3), que evidenciou densidade mineral óssea muito aumentada, com 1867 g/cm<sup>2</sup> na região lombar em L1-L4, e de 1784 g/cm<sup>2</sup> no fêmur total.



Figura 2 - Radiografias em ântero-posterior (A) e em perfil (B) da perna esquerda evidenciaram consolidação da fratura após 6 meses de tratamento com imobilizações.

Após quatro anos desse quadro, paciente refere queda da própria altura, com trauma direto em coxa esquerda, com presença de dor, edema e diminuição da amplitude de movimento, deformidade, sem déficit neurovascular, sem lesão de pele, com encurtamento do membro inferior esquerdo e rotação externa. A radiografia da coxa (figura 4) evidenciou fratura do fêmur esquerdo em terço médio de diáfise, com desvio, apresentando osso com displasia e ausência de medular bem definida.

Foi instituído tratamento cirúrgico com redução aberta e fixação interna com placa e parafuso. Como evolução do quadro, a fratura consolidou após seis meses de tratamento (figura 5).

## DISCUSSÃO

A osteopetrose, também conhecida como doença de Albers-Schonberg, ou doença marmórea, é uma displasia esquelética hereditária rara, de etiopatogenia pouco esclarecida<sup>4,5</sup>. Caracteriza-se por aumento da densidade mineral óssea e anormalidades na modelagem do esqueleto.<sup>4</sup> Radiograficamente, evidencia-se osteoesclerose generalizada, muitas vezes com uma aparência de “osso dentro do osso”.<sup>1</sup>

O defeito na atividade do osteoclasto, afeta a estrutura óssea pela inabilidade na reabsorção e remodelamento durante o crescimento do indivíduo. A função osteoblástica,

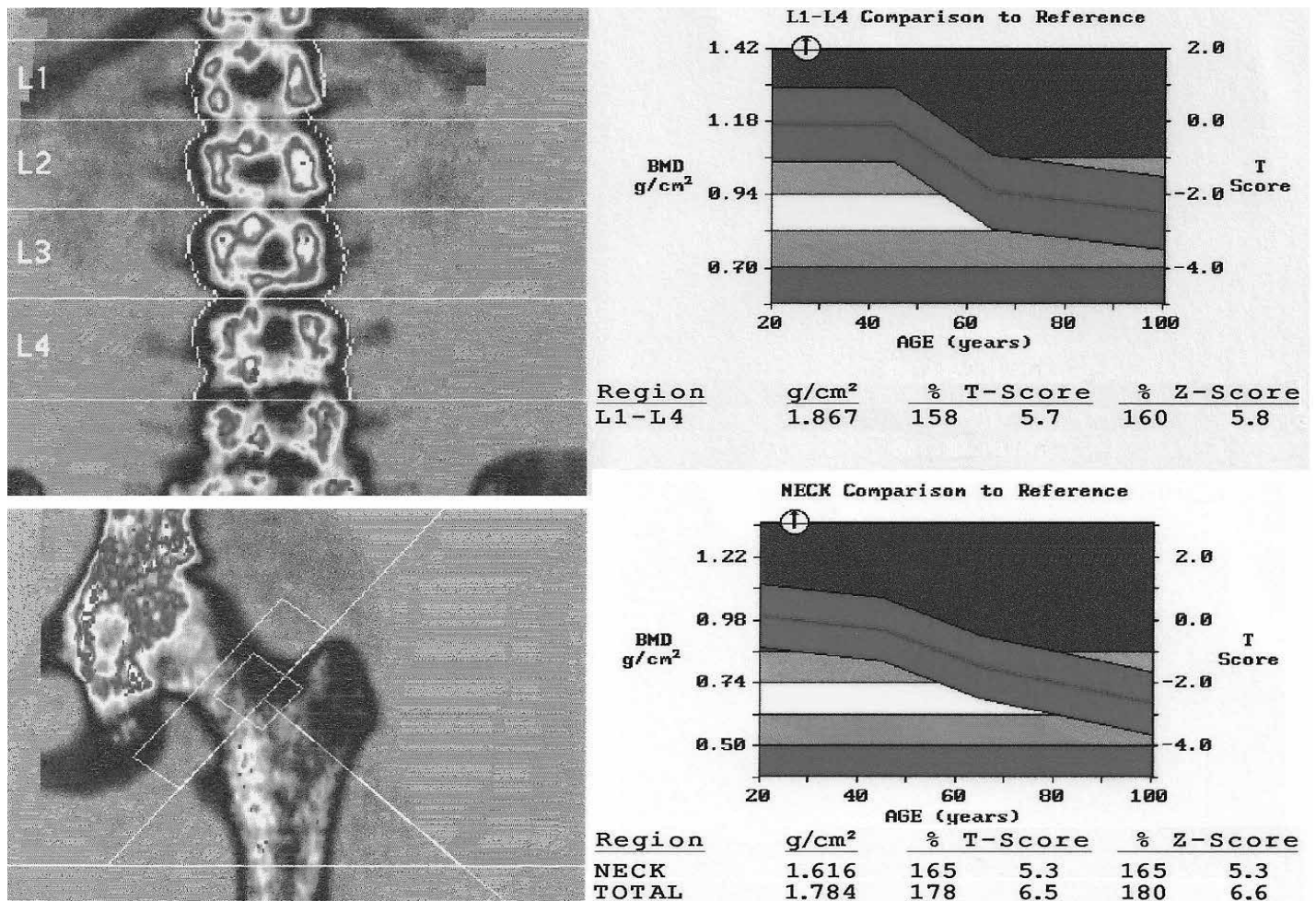


Figura 3 - Densitometria óssea que evidencia densidade mineral óssea muito aumentada.



Figura 4 - A radiografia da coxa evidenciou fratura do fêmur esquerdo em terço médio de diáfise, com desvio, apresentando osso com displasia e ausência de medular bem definida.

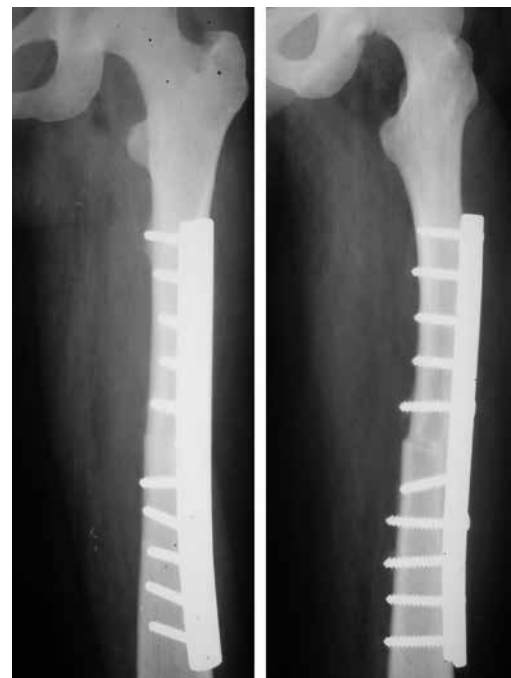


Figura 5 - Radiografias em ântero-posterior (A) e em perfil (B) da coxa esquerda e tratamento da fratura diafisária do fêmur com redução aberta e fixação interna com placa e parafusos.

por sua vez, está normal, ocorrendo um depósito excessivo de material osteóide mineralizado, com redução da cavidade medular nos ossos longos.<sup>2</sup>

A osteopetrose tem sido relatada em diversos grupos étnicos, embora apresente uma frequência maior em etnias onde a consanguinidade é comum.<sup>6</sup> Acomete ambos os sexos, podendo manifestar-se em qualquer idade.<sup>4,5</sup> No caso relatado, a osteopetrose acometeu paciente do sexo feminino, na terceira década de vida.

Antes da identificação das alterações nos genes que afetam a função dos osteoclastos, a osteopetrose podia ser classificada apenas com base em aspectos clínicos. Atualmente, os estudos genéticos permitem distinguir três principais tipos: osteopetrose autossômica recessiva, infantil ou “maligna”; osteopetrose autossômica recessiva “intermediária”; e autossômica dominante, adulta, ou “benigna”.<sup>1</sup>

A osteopetrose infantil tem uma incidência de 1 em 250.000 nascimentos, enquanto que a osteopetrose do adulto de 1 em 20.000 nascimentos<sup>7</sup>, sendo, portanto, bem mais prevalente, mas ainda assim bastante rara em nosso meio.

A forma infantil costuma manifestar-se nos primeiros anos de vida, com hepato-esplenomegalia, devido a hematopoiese extra-medular, além de obliteração dos forames dos nervos cranianos, macrocefalia, relevo frontal, perda auditiva em 78% dos casos, e uma série de outras manifestações, com retardo no crescimento e desenvolvimento neuro-psicomotor. Assim, a menos que uma terapia adequada seja instituída, seu curso é quase sempre fatal.<sup>3,7</sup>

A forma adulta, por outro lado, não costuma comprometer a expectativa de vida do indivíduo. Assim, devido sua natureza benigna, sua descoberta é quase sempre acidental, após um trauma ósseo<sup>3</sup>, como foi o caso aqui relatado. Os principais problemas relacionados a osteopetrose, são a alta incidência de fraturas, coxa vara, e a osteoartrose do joelho.<sup>3</sup> No caso relatado, não observamos a presença de coxa vara, mas uma alta incidência de fraturas.

O diagnóstico é suscitado principalmente pela avaliação clínica e radiográfica, sendo confirmado por testes genéticos.<sup>7</sup> Em nosso caso, apesar da ausência de confirmação genética, suspeitamos fortemente de osteopetrose do adulto, pelas evidências clínicas e radiográficas apresentadas. Além disso, os sítios de fraturas são semelhantes àqueles encontrados em outros trabalhos.<sup>3</sup>

Outro dado que fortemente sugere a osteopetrose do adulto é a presença de elevados índices de densidade de massa óssea para a idade, comprovada pela densitometria do paciente. Isso indica a hipermineralização óssea<sup>1</sup>, típica nos quadros de osteopetrose, que altera o módulo de Yong, na distribuição da

carga e deformidade do osso, facilitando as fraturas mesmo com osso mais duro mais que não tem elasticidade.

O tratamento ortopédico da osteopetrose do adulto deve ser realizado por cirurgiões ortopédicos experientes, principalmente pela dificuldade no manejo cirúrgico, e complicações como a osteomielite, devido à diminuição na vascularização óssea<sup>9</sup> e funções celulares alteradas, e de atrasos na consolidação do osso.<sup>8</sup>

Normalmente o tempo de consolidação óssea dos ossos longos de adulto gira em torno de 12 a 16 semanas, bem próximo a um ritmo de cicatrização normal. Entretanto, pode haver retardo de consolidação.<sup>9</sup>

Armstrong et al.<sup>10</sup> relataram sucesso no tratamento conservador das fraturas na osteopetrose do adulto, embora a grande mobilidade dos fragmentos e a magnitude do desvio possam exigir fixação interna com placa e parafusos. De qualquer forma, tal fixação se torna um grande desafio, dada a extrema dureza do osso e a dificuldade em fazer furos e alargar o canal medular.<sup>3</sup> Tal como evidenciado pelas radiografias, nossa experiência mostrou bons resultados tanto pela técnica conservadora com gesso, como pela fixação interna cirúrgica.

## REFERÊNCIAS

1. Tolar J, Teitelbaum SL, Orchard PJ. Osteopetrosis. *N Engl J Med*. 2004;351(27):2839-49.
2. Borsato ML, Castro HC, Pizza M, Silva HRM, Luporini SM, Tanaka PY, et al. Osteopetrose maligna: transplante de medula óssea. *Rev Bras Hematol. Hemoter*. 2008; 30(2):168-71.
3. Gupta R, Gupta N. Femoral fractures in osteopetrosis: case reports. *J Trauma*. 2001;51(5):997-9.
4. Barba MF, Doria AS, Torre M, Nakano EK, Kim CA, Andrade MR, et al. Osteopetrose - relato de dois casos e diagnóstico por imagem. *Pediatria (São Paulo)*. 1995;17(1):60-3.
5. Bryk JA, Komatsu MCG, Bigolin S, Vanzo LRC, Jansson EL, Moreira ATR. Amaurose bilateral por osteopetrose congênita: relato de caso e revisão da literatura. *Arq Bras Oftalmol*. 2001;64(3):251-3.
6. Wilson CJ, Vellodi A. Autosomal recessive osteopetrosis: diagnosis, management, and outcome. *Arch Dis Child*. 2000;83(5):449-52.
7. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;4:5.
8. Landa J, Margolis N, Di Cesare P. Orthopaedic management of the patient with osteopetrosis. *J Am Acad Orthop Surg*. 2007;15(11):654-62.
9. Bollerslev J, Andersen PE Jr. Radiological, biochemical and hereditary evidence of two types of autosomal dominant osteopetrosis. *BONE*. 1988; 9 (1): 7-13.
10. Armstrong DG, Newfield JT, Gillespie R. Orthopedic management of osteopetrosis. *J Pediatr Orthop*. 1999;19(1):122-32.