

OSTEOPETROSE DO ADULTO: RELATO DE CASO

OSTEOPETROSIS IN ADULthood: CASE REPORT

LUIZA ALVES DE CASTRO ARAI, MARCELA CASSOL, PAOLLA MACHADO COTRIM, RODRIGO MARQUES PARANAYBA, MARCELO QUITERO ROSENWEIG E FREDERICO BARRA DE MORAES

RESUMO

Objetivo: Relatar um caso de osteopetrose do adulto. **Relato de Caso:** paciente do gênero feminino, 30 anos de idade, assistida em um hospital de Goiânia- GO, em virtude, de uma experiência dolorosa óssea de caráter difusa pelo corpo, crônica; solicitaram-se alguns exames de imagem os quais auxiliaram na confirmação de osteopetrose, tais como radiografia, tomografia, ressonância magnética e densitometria óssea da coluna lombar e quadril. **Discussão:** a osteopetrose do adulto pode apresentar-se como uma síndrome dolorosa em primeiro plano, sendo indicado tratamento clínico. Por razões funcionais ou estéticas, assim como perda de função, múltiplos e repetidos episódios de fraturas, principalmente no eixo femoral inferior do colo femoral ou na tíbia posterior, pode ser necessário tratamento cirúrgico.

DESCRIPTORES: OSTEOPETROSE; DOENÇA OSTEOMETABÓLICA; DOR ÓSSEA.

ABSTRACT

Objective: Report an osteopetrosis case in adulthood. **Case Report:** Female patient, 30 years old, from Goiânia- GO, who was hospitalized due to chronic bone pain of diffuse character by the body; it was done some medical imaging procedures, which helped in osteopetrosis confirmation, as radiography, computed tomography, magnetic resonance imaging, lumbar spine and pelvic bone desitometry. **Discussion:** Adult osteopetrosis can be presented as a pain syndrome at first place, when clinical treatment is done. Surgical treatment may be needed, for functional or aestetic reasons, as like loss function, multiple and repeated fractures, specially at femoral shaft, inferior neck of femur or posterior tibia.

KEY WORDS: OSTEOPETROSIS; OSTEOMETABOLIC DISEASE; BONE PAIN.

INTRODUÇÃO

Primeiramente descrita pelo radiologista alemão Albers Schönberg, no ano de 1904, conhecida como Síndrome de Albers Schönberg ou Doença dos Ossos Marmóreos, descoberta devido alterações ósseas, muita das vezes na forma assintomática, com propensão a fraturas. A osteopetrose se apresenta em três formas clínicas distintas: 1) infantil / congênita / maligna; 2) intermediária; 3) adulta / tardia. A tardia normalmente é benigna, bem como é diagnosticada na maioria dos casos em exames radiográficos de rotina.^{1,2}

A osteopetrose do adulto ou tardia é uma displasia óssea hereditária autossômica rara, caracterizada pela disfunção dos osteoclastos frente a reabsorção óssea, por conseguinte, na modelação e remodelação óssea³. Os principais aspectos clínicos dessa doença são: elevada suscetibilidade a fraturas, ossos frágeis, dor e possível degeneração nas articulações; porém metade dos pacientes se apresentam assintomáticos, sem falência da medula óssea. A sua etiopatogenia permanece obscura.⁴

O objetivo desse relato é apresentar um caso clínico de osteopetrose do adulto observando seus aspectos de diagnóstico e tratamento.

RELATO DE CASO

Paciente do gênero feminino, 30 anos, obesa, procedente de Goiânia-GO, vêm à consulta devido a dor óssea difusa, crônica há vários anos, pelo corpo todo, principalmente na região lombossacra, com escala visual analógica⁹, insônia e cefaléia. Nega fraturas prévias. Ao exame apresenta bom estado geral, sem alterações da marcha, sem déficit neurológico, sem sinais flogísticos, com dor a palpação óssea difusa, com vários tender points (14 de 18), poliartralgia, com características de sensibilização central da dor pela cronicidade. Foram solicitados exames de imagem

Radiografia da bacia em antero-posterior, evidenciando um aumento de densidade óssea, espessamento importante das corticais e diminuição da medula óssea, e radiografia da coluna lombar em perfil, evidenciando retificação da lordose

lombar e redução do canal vertebral (figura 1). Tomografia da coluna lombar, corte sagital, janela óssea, evidenciando a vértebra “em moldura” e com diminuição do comprimento dos pedículos vertebrais, e cintilografia do corpo total, corte coronal, evidenciando hipercaptação difusa pelas articulações, com evidência de artrose precoce (figura 2). Ressonância magnética em T2, corte coronal da pelve, hipsinal na medula óssea aumento de densidade óssea, um espessamento importante das corticais e diminuição da medula óssea e ressonância magnética da coluna lombar, corte sagital em T2, evidenciando uma estenose congênita do canal vertebral lombar (figura 3). Densitometria óssea da coluna lombar, evidenciado um aumento acentuado da massa óssea com T e Z – escores de L1 a L4 = +5.5 (figura 4). Densitometria quadril, evidencia um aumento acentuado da massa óssea com T- escore do colo femoral= +8.1 e do fêmur total= +8.2 (figura 5).

O diagnóstico de osteopetrose do adulto foi realizado para essa paciente, sendo o tratamento da dor feito com duloxetina 30 mg ao dia, pregabalina 75 mg duas vezes ao dia, com melhora da dor para EVA 3 após três meses.



Figura 1- Radiografia da bacia em antero-posterior, evidenciando um aumento de densidade óssea, um espessamento importante das corticais e diminuição da medula óssea (A), radiografia da coluna lombar em perfil, evidenciando retificação da lordose lombar e redução do canal vertebral (B).

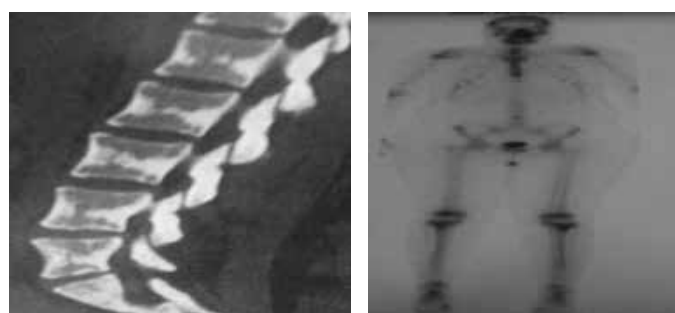


Figura 2- Tomografia da coluna lombar, corte sagital, janela óssea, evidenciando a vértebra “em moldura” e com diminuição do comprimento dos pedículos vertebrais (A); cintilografia do corpo total, corte coronal, evidenciando hipercaptação difusa pelas articulações, com evidência de artrose precoce (B).

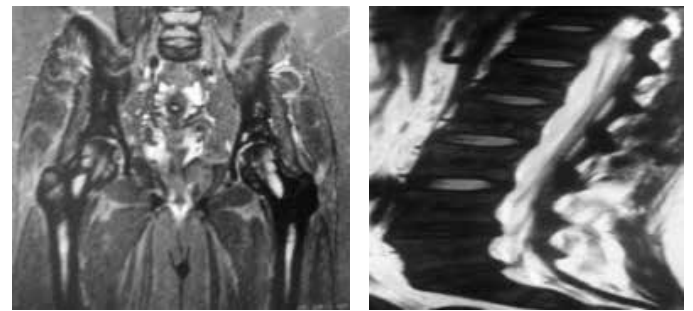


Figura 3- Ressonância magnética em T2, corte coronal da pelve, hipsinal na medula óssea aumento de densidade óssea, um espessamento importante das corticais e diminuição da medula óssea (A); ressonância magnética da coluna lombar, corte sagital em T2, evidenciando uma estenose congênita do canal vertebral lombar (B).

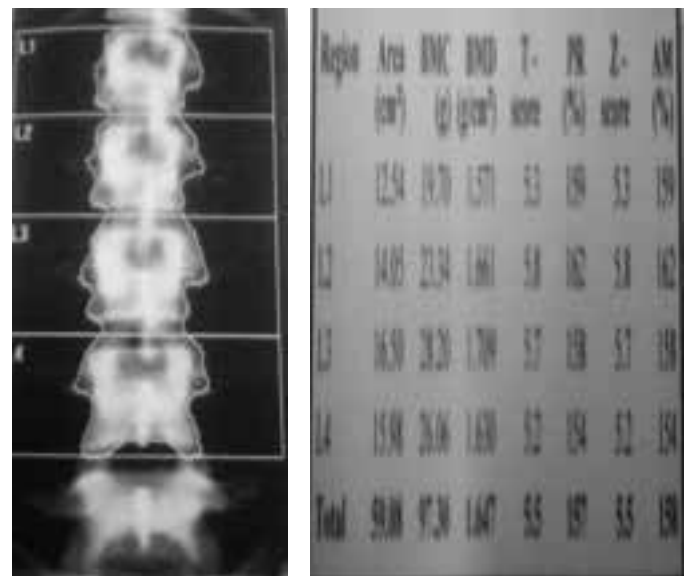


Figura 4 - Densitometria óssea da coluna lombar, evidenciado um aumento acentuado da massa óssea com T e Z – escores de L1 a L4 = +5.5.



Figura 5- Densitometria do quadril, evidenciando um aumento acentuado da massa óssea com T- escore do colo femoral= +8.1 e do fêmur total= +8.2.

DISCUSSÃO

Osteopetrose caracteriza-se por uma displasia óssea hereditária autossômica recessiva⁵, devido a deficiência na reabsorção óssea por disfunção dos osteoclastos⁶. Trata-se de uma doença descrita na forma infantil, congênita ou maligna, associada a sintomas mais graves, bem como na forma adulta, tardia e benigna, sendo esta de transmissão autossômica dominante, mais leve, hipótese acometida pelo paciente descrito no caso clínico.

A manifestação da doença pode apresentar-se ocasionalmente por meio de achados incidentais em radiografias, haja vista sua forma assintomática, mas também pode demonstrar comprometimento e complicações como falência de medula óssea, variando, portanto, de acordo com sua severidade. A história clínica da paciente demonstra dor óssea, difusa, principalmente na região lombossacra. O aumento da densidade óssea apresentada na radiografia evidencia a falência da reabsorção condro-osteóide, o que impede a substituição por osso normal⁷.

O diagnóstico desta síndrome se dá diante de estudos radiológicos, evidenciando alterações ósseas, resultando no aumento das dimensões e densidades, diminuição da medula óssea, conforme apresentado nos exames de imagem do paciente. O tratamento da osteopetrose maligna consiste substancialmente em medidas paliativas⁸, como transfusões de hemácias e plaquetas, vitamina D, corticoides, controle do metabolismo ósseo com aumento do fósforo e diminuição do cálcio, interferon gama, eritropoietina, entre outros, com o objetivo de aumento a reabsorção óssea. Todavia, atualmente, utiliza-se o transplante de medula óssea como forma de tratamento, com o fim de corrigir as anormalidades ósseas e imunológicas da osteopetrose. Já na osteopetrose do adulto, sua forma mais benigna, o tratamento é realizado para alívio dos sintomas, principalmente da dor crônica.

Tendo em vista casos paralelos na literatura científica, pode-se analisar uma similaridade dos casos acometido pela doença, cujo quadro clínico apresentava dores nas costas, ausência de déficits neurológicos, na qual exame radiográfico da coluna torácica e lombar demonstrava esclerose óssea⁹. Evidencia-se ainda retificação da lordose lombar e redução do canal vertebral em radiografia da coluna lombar, estenose no canal vertebral lombar, conforme ressonância magnética, bem como vértebra “em moldura” com diminuição do comprimento dos pedículos vertebrais, observado em tomografia da coluna lombar. Portanto, verifica-se uma variedade de remodelação óssea, que resulta em formas anormais nos ossos, os quais mesmo densos, apresentam-se enfraquecidos com propensão a fraturas patológicas⁹.

Vale ressaltar, que o reconhecimento precoce da doença auxilia em melhores condições de vida, desde a diminuição

da progressão de danos à remissão da doença. Além disso, não há tratamento medicamentoso que retarda a progressão da síndrome, sendo somente utilizado para tratamentos das complicações secundárias.

REFERÊNCIAS

- 1-Çiftçi B, Çetin N. Osteopetrosis. *Turk J Rheumatol*. 2013; 28 (3): 216-7.
- 2-Mitri Z, Tangpricha V. Osteopetrosis, hypophosphatemia, and phosphaturia in a young man: a case presentation and differential diagnosis. *Case Reports Endocrinology*. 2012; 1-5.
- 3- Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Bio Med Central. 2009. 4-5.
- 4- Schulz A, Moshous D, Steward C, Villa A, Sobacchi D. Osteopetrosis Consensus guidelines for diagnosis, therapy and follow-up. 2011. 1: 108-15.
- 5-Yadav S, Chalise S, Chaudhary S, Shah GS, Gupta MK, Mishra OP: Osteopetrosis in two siblings: two case reports. 9 th ed. National Library of Medicine, BMC Res Notes 9: 55, 2016.
- 6-Borsato ML, Castro HC, Piza M, Silva HRM, Luporini SM, Tanaka PY, et al. Osteopetrose maligna – transplante de medula óssea. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter*. 2008, 30 (2): 168-71.
- 7-Avila E, Otharan ER, Viana EB, Costa ICA, Balestro Junior NJ. Osteopetrose infantil maligna: relato de caso. 2001, 7-10.
- 8-Athar SBA, Andrade RS, Bremgartner TL: Osteopetrose infantil: relato de caso.
- 9-Kirkland J, OBrien WT. Osteopetrosis – Classic Imaging Findings in the Spine. *J Clin Diagn Res*. 2015; 9 (8): TJ01–TJ02.