

## RELATO DE CASO: PACIENTE MASCULINO, 30 ANOS COM DIAGNÓSTICO DE OSTEOPETROSE

Flávio Lacerda Miranda (apresentador)<sup>2</sup>  
Lucas Souza da Silva<sup>2</sup>, Camila de Brum Scalcon<sup>2</sup>,  
David Matheus Viana de Moraes<sup>2</sup>, Leocádia Félix de Araújo,  
Sérgio Koji Miyano Filho<sup>2</sup>, Tainara Tonatto<sup>2</sup>, Cezar Augusto Caleffi Paiva<sup>1</sup>

**Resumo:** O termo osteopetrose não é definidor de uma doença única, mas refere a uma entidade patológica, caracterizada pelo aumento generalizado da massa do esqueleto. A expressão clínica se constitui de um conjunto raro de variantes congênitas que apresentam em comum a deficiência na capacidade de reabsorção óssea por parte dos osteoclastos. Na osteopetrose humana, pode-se considerar essencialmente dois grandes grupos de acordo com critérios de transmissão e de gravidade das manifestações clínicas, sendo: 1) as formas malignas, que se revelam na infância e possuem transmissão autossômica recessiva, com incidência geral de 1 em 250.000 nascimentos e 2) osteopetroses benignas, de transmissão autossômica dominante que apresentam curso mais indolente, com incidência de 1 em 20.000 nascimentos. A modificação na reabsorção da matriz óssea se traduz fenotipicamente por aumento generalizado da massa do esqueleto, evidenciada por exames de imagem como uma matriz óssea espessada, esclerosada e fragilizada. O diagnóstico é baseado principalmente na avaliação clínica e radiológica e deve ser confirmado por testes genéticos, quando aplicável. O caso clínico em questão, trata-se do atendimento realizado a um homem de 30 anos de idade, branco, auxiliar de estoque, casado e pai. Referenciado de sua cidade de origem ao ambulatório de clínica médica da Universidade Federal da Fronteira Sul, campus Passo Fundo, referindo como queixa principal “dor na perna direita”. Durante a anamnese o paciente relata que suas dores começaram há 2 anos, inicialmente acometendo apenas a região do quadril, evoluindo a novos locais: perna direita, mãos, joelhos e costas, poupando os pés. Nos antecedentes pessoais, referiu ser tabagista, negando outra condição de doenças crônicas e uso de medicamentos contínuos. No histórico patológico pregresso, lembrou-se de quadro de dor generalizada aos 5 anos de idade. Nos antecedentes familiares, não houve, ao que parece, antepassados que tenham padecido de situações sugestivas de osteopetrose. Durante o exame físico, na avaliação do membro inferior, foi constatada dor à mobilização do quadril direito com irradiação para face anterior da coxa, manobra de Patrick com leve redução, sem outras alterações dignas de nota. Nos resultados de radiografias de: crânio, coxas direita e esquerda, articulações coxo-femorais direita e esquerda, bacia, coluna lombo-sacra e mãos direitas e esquerda, foi observado aumento difuso e homogêneo da densidade óssea nos segmentos radiografados, especialmente da bacia e fêmures proximais. Em ambas as mãos, entretanto, observou-se discreto aumento da densidade óssea, especialmente ao nível das falanges. Ao nível do crânio identificou-se além de densidade aumentada, aspecto de “sanduiche” dos corpos vertebrais. Sendo os achados radiológicos compatíveis com osteopetrose. O tratamento das doenças osteopetróticas é fundamentalmente sintomático, apesar do transplante de células hematopoiéticas ser aplicado nas formas graves associadas à falência medular. Sendo assim, para o paciente em questão foi prescrito dipirona sódica 1000mg para



os quadros de dores. Nesse contexto, o paciente foi orientado quanto a sua condição clínica e referenciado ao serviço especializado de Genética Médica em Porto Alegre.

**Palavras-chave:** Medicina. Osteopetrose. Doença Genética.

**Categoria:** Ensino

**Área do Conhecimento:** Ciências da Saúde

**Formato:** Comunicação Oral