

## **OSTEOPETROSE: RELATO DE CASO E DIAGNÓSTICO POR IMAGEM<sup>1</sup>**

OSTEOPETROSIS: A CASE REPORT AND DIAGNOSTIC IMAGE

José Acúrcio Cavaleiro de Macedo<sup>2</sup> e Cléia Carvalho de Oliveira<sup>3</sup>

### **RESUMO**

**Objetivo:** descrever um caso de síndrome de osteopetrose em um paciente de três anos de idade, sexo feminino, enfatizando o diagnóstico por imagem. **Método:** os dados foram obtidos por meio de registro fotográfico, anamnese e exame físico, revisão de prontuário e consulta à literatura por meio de livros, periódicos e bases de dados MEDLINE e LILACS. **Considerações finais:** este caso mostra a importância dos métodos de imagem no diagnóstico dessa malformação.

**DESCRITORES:** Osteopetrose; diagnóstico; imagem.

### **INTRODUÇÃO**

A osteopetrose é uma displasia esquelética hereditária, autossômica recessiva, de origem ainda desconhecida. Aproximadamente 20 % dos casos derivam de casamentos consanguíneos, atingindo ambos os sexos, predominando na raça branca.

Existem dois tipos reconhecidos a forma benigna e maligna, sendo que a maioria dos pacientes apresenta a forma maligna<sup>1</sup>. A forma benigna conhecida como doença de Alberg-Schonberg apresenta uma deficiência na reabsorção óssea por disfunção dos osteoclastos, ocorre em adultos e crianças, porém mostram uma expectativa de vida normal.

Na forma maligna ocorre uma disfunção osteoclástica, resultando em inabilidade do organismo em realizar reabsorção e remodelagem óssea<sup>2,3</sup>. Os ossos tornam-se então escleróticos, densos e radiopacos<sup>1</sup>. O quadro clínico caracteriza-se por hepatoesplenomegalia, macrocefalia, protrusão da frente, atraso no desenvolvimento. A morte ocorre nos primeiros anos de vida por anemia grave e infecção<sup>1, 3,4</sup>.

### **OBJETIVO**

Descrever um caso de osteopetrose em um paciente de três anos de idade do sexo feminino.

### **MÉTODO**

Os dados foram obtidos por meio de registro fotográfico, anamnese e exame físico, revisão de prontuário e consulta à literatura por meio de livros, periódicos e bases de dados *lilacs*.

### **RELATO DE CASO**

Paciente sexo feminino, três anos de idade, procedente do município de Capitão Poço, buscou atendimento médico em serviço de urgência sendo encaminhada para o serviço de Pediatria da Santa Casa de Misericórdia do Para (FSCMPa) e admitida no dia 13/06/2009 para investigação diagnóstica. Mãe da menor relatou que a mesma apresentava febre, crises convulsivas e distensão abdominal há uma semana.

Antecedentes pessoais: menor adotiva desde os 5 meses de idade (história prejudicada). A menor tem vários episódios de internação sendo um por meningite onde necessitou de procedimento neurocirúrgico (derivação ventrículo/peritoneal), tendo realizado várias transfusões sanguíneas.

Antecedentes familiares: Mãe adotiva não sabe relatar se há outro caso na família, refere que os pais biológicos não são consanguíneos e que mãe biológica fez uso de drogas ilícitas.

Exame físico: menor hipocorada, com retardo do desenvolvimento

1-Trabalho realizado, no Serviço de radiologia da Fundação Santa Casa de Misericórdia do Para (FSCMPA).

2- Médico Radiologistas, Membro Titular do Colégio Brasileiro de Radiologia CBR.

3- Médica R3 de Radiologia.

neuropsicomotor, aumento do perímetro cefálico, nistagmo bilateral episódico, hipertelorismo ocular, raiz nasal em sela, abdome globoso com hepatoesplenomegalia, DVP sem sinais flogísticos, ausência de linfonodos palpáveis, nódulo indolor, fixo, na face volar do braço direito.

Exames laboratoriais: hemoglobina de 6,77; plaquetas de 41.400 mm<sup>3</sup>, hemocultura e urocultura negativas.

Exames de imagem: ao Rx de crânio (**Figura 1**) e (**Figura 2**) desproporção crânio facial com aumento do neurocrânio, suturas anatômicas com aumento difuso da densidade óssea. Rx do esqueleto (**Figura 3**) (**Figura 4**) (**Figura 6**) mostrando aumento difuso da densidade óssea, com áreas de menor densidade, deformidades dos ossos longos e múltiplas fraturas. Tomografia de abdome: fígado e baço de dimensões aumentadas. Tomografia do Crânio (**Figura 5**): aumento da densidade óssea, parênquima cerebral sem alterações e fossa posterior rasa. Ultrassonografia de braço direito: pseudoaneurisma do ramo artéria braquial direita. Ecodopplercardiograma normal.

O paciente foi tratado com transfusões sanguíneas, anticonvulsivantes e antibióticoterapia, tendo melhora clínica recebendo alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial.



**Figura 1.** Radiografia do crânio



**Figura 2.** Radiografia do crânio



**Figura 3.** Radiografia dos ossos longos



**Figura 4.** Radiografia dos ossos longos



**Figura 5.** Tomografia do crânio



**Figura 6.** Radiografia do tórax

## DISCUSSÃO

A osteopetrose, também conhecida como doença marmórea ou doença de Albers-Schonberg, é um distúrbio genético de patogênese desconhecida, caracterizado por aumento da densidade óssea e anormalidades na modelagem do esqueleto. A densidade óssea aumentada e consequência da falência de reabsorção do

condro-osteóide primitivo, impedindo assim a substituição por osso normal. Nas formas graves anemia, hepatoesplenomegalia estão presente nos primeiros meses de vida. Atrofia óptica e outros defeitos de nervos cranianos podem estar presentes e são resultantes da deformidade craniana<sup>2</sup>.

Do ponto de vista imaginológico radiográfico, os achados variam desde normais até graus variados de esclerose. O osso pode estar envolvido em toda sua extensão. O crânio é envolvido em um grau menor. Pode ocorrer aumento da densidade óssea nos platôs vertebrais, dando aspecto de vértebras em sanduiches. Os ossos ilíacos podem ser afetados precocemente. Alterações nos ossos longos podem aparecer só tardiamente. Envolvimento mandibular é raro. Linhas metafisárias transversais são freqüentes. É importante ressaltar que a maturação óssea é normal. Fraturas de ossos longos são comuns e se observa varismo com freqüência resultante de fraturas femorais proximais.

Neste caso foram encontrados componentes característicos da doença em estágio avançado com complicações.

É importante ressaltar que no presente caso não há história familiar compatível com tal síndrome e que há história de uso de drogas por parte da mãe porém não sendo encontrada nenhuma relação na literatura.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este caso mostra a importância do exame físico e dos métodos de imagem no diagnóstico desta malformação.

## SUMMARY

### OSTEOPETROSIS SYNDROME: CASE REPORT

José Acúrcio Cavaleiro de Macedo e Cléia Carvalho de Oliveira

**Objective:** to describe a case osteopetrosis syndrome in the patient three years of age and females emphasizing in diagnostic imaging. **Methods:** the data were obtained through photographic record, anamnesis and physical examination, review of medical records and consulting the literature through books, journals and databases Medline e lilac. **Final**

**considerations:** this case shows the importance of methods of image in diagnostic of malformation.

**KEY WORDS:** osteopetrosis; diagnostic; image.

**REFERÊNCIAS:**

1. Ver.Bra.Hematol.Hemoter.Vol.30 nº 2 José do Rio preto Mar./Apr.2008-Osteopetrose Maligna transplante de medula.
2. Avila, Edison; Otharan, Eduardo R; Viana, Elisete B; Costa, Iria C. A. da; Balestro Junior, Nelson J. Osteopetrose infantil maligna: relato de caso.2001. Disponível em:<<http://bases.bireme.br/>>.
3. Jhon H. Juhl. Interpretação Radiológica. 7º Ed. Rio de Janeiro (RJ). Guanabara Koogan S.A. 2000. pg. 261. Cap 9.
4. Ralph weissleder. Introdução ao Diagnóstico por imagem. 2º Ed. Rio de Janeiro (RJ).Revinter. 2004. Pg. 794. Cap 11.

**Endereço para Correspondência**

Cléia Carvalho de Oliveira  
Condominio Villa Firenze 1318- Ananindeua Pará  
Fone: 81159916  
email: [benenonato@uol.com.br](mailto:benenonato@uol.com.br)

Recebido em 12.04.2011 – Aprovado em 10.11.2011