

REVISTA BRASILEIRA DE DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS

ABOOM

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA ORTOPÉDICA DE OSTEOMETABOLISMO

Ano 12 • Nº 13 • Abril de 2018

ISSN: 1983-2648

**CORREÇÃO DO FLEXO DE JOELHO EM ATROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA
COM FIXADOR EXTERNO DE ILIZAROV: RELATO DE CASO**

CISTO EPIDERMÓIDE INTRAÓSSEO: RELATO DE CASO

HÉRNIA DISCAL LOMBAR GIGANTE CAUSANDO SÍNDROME DA CAUDA EQUINA: RELATO DE CASO

LOMBALGIA DEVIDO A CISTICERCO EM REGIÃO PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO

**MASTOCITOSE SISTÊMICA CAUSANDO FRATURAS POR FRAGILIDADE
ÓSSEA NA COLUNA VERTEBRAL: RELATO DE CASO**

**TERAPIA COM TERIPARATIDA PARA FRAGILIDADE ÓSSEA NA OSTEOGÊNESE
IMPERFEITA DO TIPO I: RELATO DE CASO**

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO IV E TRATAMENTO COM TERIPARITIDA: RELATO DE CASO

OSTEOPETROSE INFANTIL: RELATO DE CASO

OSTEOPOROSE - PSEUDOGLIOMA: RELATO DE CASO

OSTEOPOROSE TRANSITÓRIA DE QUADRIL BILATERAL NO PÓS-PARTO: RELATO DE CASO

LOMBALGIA POR RABDOMIOSSARCOMA PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO

DOENÇA ÓSSEA DE PAGET NA TÍBIA E TERMOGRAFIA: RELATO DE CASO





ACADEMIA
DE CURSOS MÉDICOS
apmcursos.com.br

CURSOS COM ÍNICIO EM AGOSTO | 2018



TREINAMENTO AVANÇADO EM DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS

PROF. DR. LINDOMAR GUIMARÃES DE OLIVEIRA
(COORDENADOR)

CURSO DE ATUAÇÃO EM DOR

PROF. DR. WU TU HSING, PhD
(COORDENADOR)



PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA DO ESPORTE

PROF. DR. MATEUS SAITO, PhD
(COORDENADOR)

SAIBA MAIS



/APMCURSOSMEDICOS

(62) 3646-3257
WWW.APMCURSOS.COM.BR

CIP - Brasil - Catalogação na Fonte
BIBLIOTECA PÚBLICA ESTADUAL PIO VARGAS

rev Revista Brasileira Ortopédica de Osteometabolismo. / ABOOM,
Frederico Barra de Moraes (orgs.). - Goiânia: Versailles Comuni-
cação, 2018.

48 p. : il. (Semestral).

Modo de acesso: <https://www.aboom.com.br/osteoporosis-inter>

ISSN: 1983-2648 (versão on-line)

1. Medicina. 2 Medicina regenerativa. 3. Ortopedia . 4 Osteoporose. I.Titulo.

CDU: 616: (051)

DIREITOS RESERVADOS – É proibida a reprodução total ou parcial da obra, de qualquer forma ou por qualquer meio sem a autorização prévia e por escrito do autor. A violação dos Direitos Autorais (Lei n.º 610/98) é crime estabelecido pelo artigo 48 do Código Penal.

DIRETORIA DA ABOOM



PRESIDENTE 2018-2019

Luiz Jordan Macedo Amaral

1º VICE-PRESIDENTE

Cecília Richards Ferreira

2º VICE-PRESIDENTE

Francisco Paranhos

1º TESOUREIRO

Rodrigo Galdino

2º TESOUREIRO

Emílio Murade

1ª SECRETÁRIO

Jefferson Pieritz

2ª SECRETÁRIO

Rafaela de Melo

COMITÊ CIENTÍFICO

Bernardo Stolnicki, Claudio Mancini, Fábio Tavano

DIRETOR DE RELAÇÕES INTERNACIONAIS/ DIRETOR DA REVISTA CIENTÍFICA

Lindomar Guimarães Oliveira

DIRETOR DE RELAÇÕES INSTITUCIONAIS

Marcio Passini Gonçalves Souza

DIRETORES DA REVISTA CIENTÍFICA

Henrique Mota Neto

Frederico Barra de Moraes

EXPEDIENTE

REVISTA BRASILEIRA DE DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS

Órgão oficial de divulgação da Associação Brasileira Ortopédica de Osteometabolismo, dirigida e gratuita à classe médica do Brasil.

EDITOR EMÉRITO

Henrique Mota Neto

EDITORES

Lindomar Guimarães Oliveira

Frederico Barra de Moraes

CORPO EDITORIAL

Bernardo Stolnicki

Caio Gonçalves de Souza

Cecília Bento de M. Richard Ferreira

Cláudio Marcos Mancini Júnior

Claudio Santili

Edson Cerqueira Garcia de Freitas

Francisco Machado

Francisco de Paula Paranhos Neto

Helton Luiz Aparecido Defino

Itiro Suzuki

Lauro Cosme dos Reis Filho

Luiz Jordan Macêdo de Queiroz

Marcio Passini Gonçalves de Sousa

Marcus Tadeu Richard Ferreira

Paulo Roberto Dias dos Santos

Roberto Guarniero

William Dias Belangero

NORMAS PARA PUBLICAÇÃO

A Revista Brasileira de Doenças Osteometabólicas aceitará material original para publicação no campo relacionado à medicina. A revista publicará:

1. Artigos originais completos sejam prospectivos, retrospectivos ou experimentais.
2. Relatos de casos de grande interesse desde que bem documentados clínica e laboratorialmente.
3. Artigos de atualização, a convite, quando solicitados a membros do Conselho Editorial.
4. Artigos de revisão, inclusive meta-análises e comentários editoriais, a convite, quando solicitados a membros do conselho editorial.
5. Números especiais como coletâneas de trabalhos apresentados nos congressos brasileiros, anais e suplementos com trabalhos versando sobre tema de grande interesse.

A revista não aceitará material editorial com objetivos comerciais.

PROCESSAMENTO

Todo material enviado será analisado pelo Corpo Editorial da revista. Os artigos que não preencherem as normas editoriais serão rejeitados neste estágio. Aqueles que estiverem de acordo serão enviados a dois revisores indicados pelos editores e poderão aceitá-los, sugerir modificações ou rejeitá-los.

DIREITOS AUTORAIS (COPYRIGHT)

É uma condição de publicação em que os autores transferem os direitos autorais de seus artigos à revista da Associação Brasileira Ortopédica de Osteometabolismo. Todos os artigos deverão ser enviados com uma carta de encaminhamento assinada por todos os autores relatando que o trabalho para publicação é original e que não foi enviado para análise ou publicado em outras revistas, no todo ou parcialmente. Na carta ainda deve estar explícito que os autores transferem os direitos autorais para a revista da Associação Brasileira Ortopédica de Osteometabolismo e concordam com as normas editoriais. A transferência dos direitos autorais à revista não afeta os direitos de patente ou acordos relacionado aos autores. As figuras, fotos ou tabelas de outras publicações podem ser reproduzidas desde que autorizadas pelo proprietário. A autorização escrita deve ser enviada junto com manuscrito.

AUTORIDADE E RESPONSABILIDADE

O conteúdo intelectual dos manuscritos é de total responsabilidade de seus autores. O Corpo Editorial não assumirá qualquer responsabilidade sobre as opiniões ou afirmações dos autores. Todo esforço será feito pelo Corpo Editorial para evitar dados incorretos ou imprecisos. O número de autores deve ser limitado em seis.

SUBMISSÃO DOS ARTIGOS

Os autores enviarão cópia do manuscrito juntamente com figuras, fotos ou tabelas originais. O manuscrito deve identificar um autor como correspondente para onde serão enviadas as notificações da revista. Deverá conter o endereço completo, telefone, fax e e-mail desta pessoa. Os trabalhos devem ser enviados para o editor Frederico Barra de Moraes, em carta registrada no endereço *Avenida Engenheiro Eurico Viana, Qd. 1, Lt. 1/3, Residencial Spazio Gran Ville, Apartamento 1.202, Bairro Alto da Glória, Goiânia - GO/ CEP: 74815-715* ou por meio eletrônico no email *frederico_barra@yahoo.com.br*.

APRESENTAÇÃO

Os manuscritos devem ser digitados em espaço duplo em um só lado da folha de papel A4. Os artigos originais devem conter os seguintes tópicos: Título (português e inglês), resumo (português e inglês), introdução, métodos, resultados, discussão, agradecimentos e referências. Cada tópico deve ser iniciado em uma nova página. Os relatos de casos devem ser estruturados em: introdução, relato de caso, discussão e referências. A primeira página deve incluir: título, nome completo dos

autores e seu vínculo institucional. Títulos (não mais que 20 palavras), descritores (5-8 palavras) e o endereço para correspondência. A segunda página deve conter o título do manuscrito no cabeçalho e cuidado deve ser tomado no restante do texto para que o serviço ou os autores não possa ser identificado (suprimi-los).

RESUMO

O resumo dos artigos originais deve ser dividido em seções contendo informações que permita ao leitor ter uma ideia geral do artigo, sendo divididos nos seguintes tópicos: objetivos, métodos, resultados e conclusões. Não deve exceder 250 palavras. O resumo dos relatos de casos deve ser em um único parágrafo. Uma versão em inglês do resumo e dos descritores deve ser fornecido.

ESTILO

As abreviaturas devem ser em letras maiúsculas e não utilizar ponto após as letras, ex: US e não U.S.. As análises estatísticas devem ser pormenorizadas no tópico referente aos métodos. O uso de rodapé não será permitido, exceto em tabelas. O Corpo Editorial reserva o direito de alterar os manuscritos sempre que necessário para adaptá-los ao estilo bibliográfico da revista.

LITERATURA CITADA

As referências devem ser numeradas consecutivamente à medida que aparecem no texto e depois nas figuras e tabelas se necessárias, citadas em numeral sobrescrito, ex: "Trabalho recente sobre o efeito do ultrassom 22 mostra que...". Todas as referências devem ser citadas no fim do artigo seguindo as informações abaixo:

1. et al. Não é usado. Todos os autores do artigo devem ser citados.
2. As abreviações dos jornais médicos devem seguir o formato do Index Medicus.
3. Trabalhos não publicados, artigos em preparação ou comunicações pessoais não devem ser usadas como referências. Quando absolutamente necessárias, somente citá-las no texto.
4. Não usar artigos de acesso difícil ou restrito aos leitores, selecionando os mais relevantes ou recentes. Nos artigos originais o número de referência deve ser limitado em 25 e os relatos de casos e cartas em 10.
5. A exatidão dos dados da referência é de responsabilidade dos autores.

As referências devem seguir o estilo Vancouver como nos exemplos abaixo:

Artigos de periódicos: Cook CM, Ellwood DA. A longitudinal study of the cervix in pregnancy using transvaginal ultrasound. *Br J Obstet Gynaecol* 1966; 103:16-8.

In press: Wyon DP. Thermal comfort during surgical operations. *J Hyg Camb* 20-;in press (colocar o ano atual).

Capítulo em livro editado: Speroff L, Glass RH, Kase NG. In Mitchell C, ed. *Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility*. Baltimore, USA: Williams & Wilkins, 1994:1-967.

ILUSTRAÇÕES

O uso de símbolos nas ilustrações devem ser consistentes com os utilizados no texto. Todas as ilustrações devem ser identificadas no verso com o nome do autor principal e número da figura. Se a orientação da figura não é óbvia, favor identificá-la no verso. As legendas das ilustrações devem ser digitadas em páginas separadas. Todas as ilustrações devem ser citadas no texto do manuscrito e numeradas de acordo com aparecimento, ex: figura 3.

TABELAS

As tabelas devem ser digitadas em páginas separadas e os seguintes símbolos devem ser usados no rodapé: *, †, ‡, §, ¶. Todas as tabelas devem ser citadas no texto.

ÍNDICE

CORREÇÃO DO FLEXO DE JOELHO EM ATROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA COM FIXADOR EXTERNO DE ILIZAROV: RELATO DE CASO	08
CLÁUDIA REGINA G. CARDOSO, FELIPE DE MOURA BRAGA, ROBERTO MEDEIROS DE SOUSA, FREDERICO BARRA DE MORAES, PEDRO FELISBINO JÚNIOR, CARLOS EDUARDO CABRAL FRAGA	
CISTO EPIDERMÓIDE INTRAÓSSEO: RELATO DE CASO	11
VICENTE DE PAULA BORGES, PEDRO ARTHUR FERREIRA BORGES, GABRIELA CRISTINA FERREIRA BORGES, FREDERICO BARRA DE MORAES, ARIANE DE SOUZA CORDEIRO, LORRAINE BRANQUINHO FERREIRA, PAULO HENRIQUE DA COSTA CORÁ	
HÉRNIA DISCAL LOMBAR GIGANTE CAUSANDO SÍNDROME DA CAUDA EQUINA: RELATO DE CASO	14
CARLOS CARNELLI SILVA DEMONER, ZENO AUGUSTO DE SOUZA JÚNIOR, PEDRO PAULO SOUZA FORTUNA, FREDERICO BARRA DE MORAES, DIOGO VINÍCIOS SOARES QUEIROZ, GABRIEL LOURENZATTO SILVEIRA	
LOMBALGIA DEVIDO A CISTICERCO EM REGIÃO PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO	17
ANTONIO MOREIRA DE MATOS, ARIANE DE SOUZA CORDEIRO, LORRAINE BRANQUINHO FERREIRA, FREDERICO BARRA DE MORAES, PAULO CÉSAR ALVES BORGES FILHO, MARCELO LEMES CRUZ	
MASTOCITOSE SISTÊMICA CAUSANDO FRATURAS POR FRAGILIDADE ÓSSEA NA COLUNA VERTEBRAL: RELATO DE CASO	20
ANTÔNIO CARLOS TESSARI, CAROLINE CARDOSO COELHO, LUCAS MATHEUS REIS, FREDERICO BARRA DE MORAES, RODRIGO MARQUES PARANAHYBA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA	
TERAPIA COM TERIPARATIDA PARA FRAGILIDADE ÓSSEA NA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO I: RELATO DE CASO	24
SAMIR CUNHA COURY, TALYSSA JUNQUEIRA ARANTES, ANTONINO CAETANO DE SOUZA NETTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA, FÁBIO LOPES DE CAMARGO	
OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO IV E TRATAMENTO COM TERIPARITIDA: RELATO DE CASO	27
ADRIANA REGINA GONÇALVES CORREIA FERNANDES, BRUNA ROCHA SOARES, RENAN FRANCISCO MERLOTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, EURÍPEDES BARSANULFO REZENDE SOBRINHO	
OSTEOPETROSE INFANTIL: RELATO DE CASO	30
SOLOMAR MARTINS MARQUES, ANTENOR AGUIAR ALMEIDA JÚNIOR, JÉSSICA FONSECA CAMPOS DE OLIVEIRA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA, FREDERICO BARRA DE MORAES, MAURICIO PESSOA DE MORAIS FILHO	
OSTEOPOROSE – PSEUDOGLIOMA: RELATO DE CASO	34
ADRIANA SABBATINI DA SILVA ALVES, MARCELO RODRIGUES TORRES, GUSTAVO AMORIM MARTINS BRUM, FREDERICO BARRA DE MORAES, RANGELL DOS SANTOS GUERRA MACHADO	
OSTEOPOROSE TRANSITÓRIA DE QUADRIL BILATERAL NO PÓS-PARTO: RELATO DE CASO	38
RODOLFO ROVAGNOL CAMBOTA, THALES AUGUSTO DE QUEIROZ, FÁBIO LOPES DE CAMARGO, FREDERICO BARRA DE MORAES, RODRIGO MARQUES PARANAHYBA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA	
LOMBALGIA POR RABDOMIOSSARCOMA PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO	41
JULIANO FRANCISCO DA SILVA, MARCELO QUITERO ROSENZWEIG, MARCOS VINICIUS MUNIZ LEMES SOUTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, LUCAS MATHEUS REIS, PAULO CESAR ALVES BORGES FILHO	
DOENÇA ÓSSEA DE PAGET NA TÍBIA E TERMOGRAFIA: RELATO DE CASO	43
JOSÉ MATOS DE AGUIAR, PAULO HENRIQUE DA COSTA CORÁ, RODRIGO DE PAULA ALVAREZ SUAREZ, FREDERICO BARRA DE MORAES, EURÍPEDES BARSANULFO REZENDE SOBRINHO	

VOLUME ESPECIAL

Nesse volume trazemos uma edição especial dos artigos que foram apresentados em Goiânia, Goiás, durante o 49º CBOT - Congresso Brasileiro de Ortopedia e Traumatologia, do dia 15 a 18 de Novembro de 2017.

São artigos relacionados ao osteometabolismo, onde seus autores autorizaram sua publicação na revista da ABOOM. Os artigos foram realizados em conjunto com as Ligas Acadêmicas de Medicina voltadas para Ortopedia e Traumatologia, com professores, preceptores, pós-graduandos e graduandos em medicina.

Gostaríamos de convidar a todos os colegas interessados em publicar artigos científicos relacionados ao osteometabolismo que nos enviem seus trabalhos para que possam ser avaliados. Eles podem ser encaminhados para o email *frederico_barra@yahoo.com.br*.

Estamos voltados a melhorar o conhecimento científico do osteometabolismo em nosso país. Aguardamos suas pesquisas. Nosso próximo número será distribuído no 50º CBOT a ser realizado no Rio de Janeiro, Brasil. A diretoria da ABOOM espera por todos vocês na cidade maravilhosa. Até lá!



Diretoria da ABOOM 2018-2019

LUIZ JORDAN MACEDO AMARAL
PRESIDENTE DA ABOOM

HENRIQUE MOTA NETO
LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA E
FREDERICO BARRA DE MORAES
EDITORES

CORREÇÃO DO FLEXO DE JOELHO EM ATROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA COM FIXADOR EXTERNO DE ILIZAROV: RELATO DE CASO

KNEE FLEXO CORRECTION IN CONGENITAL MULTIPLE ARTHROGRYPOSIS WITH ILIZAROV DEVICE: CASE REPORT

CLÁUDIA REGINA G. CARDOSO, FELIPE DE MOURA BRAGA, ROBERTO MEDEIROS DE SOUSA, FREDERICO BARRA DE MORAES, PEDRO FELISBINO JÚNIOR, CARLOS EDUARDO CABRAL FRAGA

RESUMO

O relato de caso neste trabalho diz respeito a uma síndrome complexa, etiológicamente pouco conhecida e nomeada de artrogripose múltipla congênita que é caracterizada por múltiplas contraturas articulares, presentes ao nascimento podendo ainda, comparecer isoladamente ou agregadas a outras anomalias congênitas. O mecanismo básico das contraturas articulares é a acinesia fetal. O tratamento pode ser ou não cirúrgico e reabilitativo necessitando do auxílio de uma equipe multidisciplinar. Neste relato vamos discorrer o tratamento de deformidade em flexão do joelho com fixador externo tipo Ilizarov.

DESCRITORES: SÍNDROME COMPLEXA. ARTROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA. CONTRATURAS ARTICULARES. ANOMALIAS CONGÊNITAS.

ABSTRACT

The case report in this work concerns a complex syndrome, etiologically little known and named congenital multiple arthrogryposis that is characterized by multiple joint contractures, present at birth and may appear alone or in addition to other congenital anomalies. The basic mechanism of joint contractures is fetal akinesia. The treatment may or may not be surgical and rehabilitative, requiring the assistance of a multidisciplinary team. In this report we will discuss the treatment of deformity in flexion of the knee with Ilizarov sternum fixator.

KEYWORDS: COMPLEX SYNDROME. CONGENITAL MULTIPLE ARTHROGRYPOSIS. ARTICULAR CONTRACTURES. CONGENITAL ANOMALIES.

INTRODUÇÃO

A Artrogripose Múltipla Congênita é uma síndrome clínica rara que ocorre em 1 a cada 3 mil nascidos vivos, distinta por contratura persistente ao nível das articulações, aparece sempre no nascimento, não progressiva e consiste normalmente em múltiplas e simétricas, inexistindo déficit intelectual. Sheldon, em 1932, sugeriu o termo amioplasia, em função do comprometimento muscular envolvido.

Fisher e colaboradores (1970) definiram que para o diagnóstico de AMC são necessários o comprometimento de pelo menos duas articulações em duas áreas diferentes do corpo; presença de membros de aspecto fusiforme; ausência e/ou distribuição anormal de pregas cutâneas; deformidades angulares dos membros; pterígio cutâneo;

alteração do sistema nervoso central sem evidência de doença neurológica progressiva.

O tratamento é multidisciplinar, visando a qualidade de vida do paciente. O tratamento ortopédico visa a correção das deformidades e ganho de amplitude de movimentos das articulações, associado a cirurgia ou não, com posterior fisioterapia e uso de órteses para manutenção das correções obtidas, devido ao alto índice de recidivas.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, com 06 anos de idade, apresentando desde o nascimento deformidades nos membros superiores e inferiores diagnosticada com artrogripose múltipla congênita na forma amioplásica com um mês de vida.

As deformidades estão em extensão de cotovelo e flexão de punhos, dedos e joelhos, além de coxa vara à direita e pé equinovaro aducto rígido. A deformidade do pé foi corrigida cirurgicamente aos 3 anos de idade (Figura 1).

Submetida a cirurgia para correção da flexão do joelho seguida de uso de fixador externo com aparelho Ilizarov bilateral, gesso bilateral do tipo membro inferior completo e uso de órtese e reabilitação fisioterápica (Figuras 1, 2, 3 e 4).



Figura 1 - Deformidade em flexão dos joelhos na artrogripose múltipla congênita

A montagem de fixador externo com aparelho Ilizarov bilateral foi feita no mesmo ato cirúrgico, composto com duas charneiras e dois motores em cada membro, orientado como ritmo de correção de uma volta em cada motor duas vezes ao dia. (Figura 2).

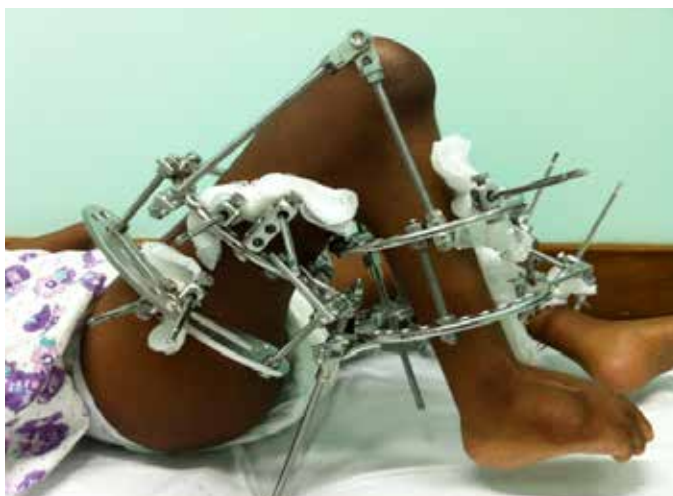


Figura 2 - Fixador externo dinâmico do tipo Ilizarov, montado para correção do flexão do joelho

Decorridos cinco meses, foi removido o fixador externo fazendo o uso de anestesia. A Figura 3 apresenta a paciente com gesso bilateral do tipo membro inferior completo para manter a correção do flexão do joelho.



Figura 3 - Gesso bilateral em membro inferior para correção do flexão do joelho

Após uso do gesso pelo período de um mês iniciou o uso de órtese paralelo à reabilitação fisioterápica (Figura 4).



Figura 4 - Órtese bilateral em membro inferior para manutenção da correção do flexão do joelho

DISCUSSÃO

Conner (1970); Hughes (1935) e Samervaille (1960) afirmam que não há definição quanto à hereditariedade, as deformidades são frutos de alterações neurogênicas, miopáticas, a displasia esquelética.

Segundo Hall (1996), a patogênese exata da maioria dos casos do Artrogripose não é conhecido, mas todos envolvem diminuição do movimento fetal, isto é, acinesia fetal. Os mecanismos sugeridos para a diminuição o movimento fetal inclui:

⁽¹⁾ Anormalidades de estrutura nervosa ou função, incluindo a central e sistemas nervosos periféricos, ⁽²⁾ anormalidades da estrutura muscular ou função, ⁽³⁾ anormalidades do tecido conjuntivo, ⁽⁴⁾ Limitação do espaço ou movimento dentro do útero, ⁽⁵⁾ Comprometimento vascular intra-uterino, e ⁽⁶⁾ doenças maternas, como diabete, esclerose múltipla, miastenia grave, entre outras. Uma vez diminuído o movimento fetal surgem as contraturas articulares ao nascimento. Quanto mais tempo diminuir o movimento fetal, mais grave é a limitação do movimento.

A classificação da AMC segundo Hall (1998 apud Staheli, 1998), são divididos em três tipos: contraturas articulares congênicas com envolvimento primário dos membros; contraturas articulares congênicas múltiplas com envolvimento de outras partes; contraturas articulares congênicas associadas a disfunção do sistema nervoso central.

Os joelhos são acometidos entre 40% a 80% dos casos dos pacientes com AMC, com contraturas em flexão na maioria das vezes. O objetivo é corrigir para valores inferiores a 20° de flexão.

A deformidade em flexão do joelho de 30° a 40° permite que a correção possa ser tanto cirúrgica como não cirúrgica. O grande obstáculo atualmente é a terapêutica da deformidade do joelho em flexão acima de 40°. As deformidades maiores quase sempre são seguidas de subluxação posterior da tibia impedindo o apoio e à marcha acarretando em graves sequelas.

O método de aplicação de fixador externo (Ilizarov) surgiu como um conforto no tratamento desses pacientes e para os ortopedistas que se viam incapacitados diante da doença (BRACKETT e OSGOOD, 1971; TACHDJIAN, 1976). Antes do uso do fixador externo como tratamento, grande parte destes pacientes que apresentavam contraturas severas optavam por desarticulação do joelho e protetização.

Conforme mostrado na literatura médica e em experiência do serviço, a técnica de Ilizarov é um método simples, seguro e eficaz para correção de deformidades em flexão do joelho em pacientes portadores de artrogripose múltipla congênita.

BIBLIOGRAFIA

1. Bennett GE. Preliminary report of lengthening of the quadriceps tendon. *J Orthop Surg*, 1990. 1: 530.
2. Bongiovanni JC, Palazzo Neto E, Boatto H, Amorim R. Tratamento da deformidade em flexão do joelho pelo método de Ilizarov. *RBO*, 1997. 32-8.
3. Brackett EG, Osgood RB. The popliteal incision for the removal of "joint mice" in the posterior capsule of the knee joint. *Boston Med Surg J*, 1971. 165: 975.
4. Brunner R, Heifti F, Tgetgel JD. Arthrogyrotic joint contracture at the knee and the foot: correction with a circular frame. *J Pediatr Orthop B*. 1997; 6(3): 192-7.
5. Conner AN. The treatment of flexion contractures of the knee in poliomyelitis. *J Bone Joint Surg [Br]*, 1970. 52: 138.
6. Goldberg MJ. The dysmorf child: an orthopedic perspective. New York: Raven, 1987: 72-80.
7. Hadjistamoff B. Operative Method for Correction of Heavy Flexional Ankylosis of The Knee Joint With No Loss Of Bone. *Acta Orthop Scand* 1960. 29: 247.
8. Hall JG. Arthrogyrosis associated with unsuccessful attempts at termination of pregnancy. *Am. J. Mes. Genet.*, New York, 1996. 63.
9. Harandi BA, Zahir A. Severe Hypertension Following Correction of Flexion Contracture of The Knee: A Report of Two Cases. *J Bone Joint Surg [Am]*, 1974. 56: 1733.
10. Hesketh KT. Experiences with the Thompson quadricepsplasty. *J Bone Joint Surg [Br]*, 1963. 45: 491.
11. Hughes RE. Knee flexion deformity following poliomyelitis: its correction by operative procedures. *J Bone Joint Surg*, 1935. 17: 627.
12. Nicoll EA. Quadricepsplasty. *J Bone Joint Surg [Br]*, 1963. 45: 483.
13. Gin SH, Chen JW, Zheng XJ, Jiao SF. Ilizarov technique for correcting flexion deformity of the knee of arthrogyrosis multiplex congenital. *Zhonghua Wai Ke Za Zhi*. 2004; 42 (16): 993-6.

14. Samerville EW. Flexion contracture of the knee. *J Bone Joint Surg [Br]*, 1960. 42: 730.
15. Shevtsov VI. Osteossíntese transóssea pelo método do Centro de Reabilitação Ortopédica do Acadêmico Gavriil Abramovich Ilizarov, in *Defeitos ósseos de membros inferiores*, 1996. 287-301.
16. Tachdjian M. Deformidad de la rodilla en flexion, in *Ortopedia pediatrica*, 1976. Vol. 2, 961-2.

CISTO EPIDERMOIDE INTRAÓSSEO: RELATO DE CASO

INTRAOSSEOUS EPIDERMOID CYST: CASE REPORT

VICENTE DE PAULA BORGES, PEDRO ARTHUR FERREIRA BORGES, GABRIELA CRISTINA FERREIRA BORGES, FREDERICO BARRA DE MORAES, ARIANE DE SOUZA CORDEIRO, LORRAINE BRANQUINHO FERREIRA, PAULO HENRIQUE DA COSTA CORÁ

RESUMO

O Cisto epidermoide intraósseo é uma lesão rara, podendo ou não estar associada a trauma prévio, caracterizada clinicamente por dor e as vezes edema e deformidades de unhas e dedos da mão, cuja o aspecto radiológico pode ser confundido com outras lesões, inclusive malignas, daí a necessidade de uma correta avaliação dos exames de imagem, para assim evitar condutas agressivas, tais como amputação e realizar o correto tratamento que é a curetagem óssea com ou sem enxertia, com baixo índice de recidiva após o procedimento cirúrgico.

DESCRITORES: CISTO EPIDERMOIDE INTRAÓSSEO; DOR ÓSSEA; TUMORES ÓSSEOS

ABSTRACT

Intraosseous epidermoid cyst is a rare lesion, and may or may not be associated with previous trauma, characterized clinically by pain and sometimes edema and deformities of nails and fingers, whose radiological aspect may be confused with other lesions, including malignant ones. The need for a correct evaluation of the imaging tests, in order to avoid aggressive behaviors such as amputation and to perform the correct treatment, which is bone curettage with or without grafting, with a low rate of recurrence after the surgical procedure.

KEYWORDS: INTRAOSSEOUS EPIDERMOID CYST; BONE PAIN; BONE TUMORS

INTRODUÇÃO

Os cistos epidermoides intraósseos são lesões benignas e raras, acometendo principalmente ossos do crânio e em menor frequência as falanges, havendo alguns casos raros descritos na tíbia, fêmur e ulna ⁽¹⁾.

Estas lesões se apresentam clinicamente com quadro que varia desde dor, hiperemia e edema até ausência de qualquer sintoma que poderá aparecer somente após a ocorrência de fratura patológica. A investigação diagnóstica inclui radiografias, tomografia computadorizada ou ressonância magnética, cuja avaliação vai nortear o tratamento que geralmente é cirúrgico. O diagnóstico definitivo pode ser atingido somente após análise histológica.

Nosso objetivo é relatar um caso de Cisto Epidermoide Intraósseo no polegar esquerdo que se apresentava com dor e deformidade de unha.

RELATO DE CASO

Paciente feminina, 46 anos de idade, professora, veio á consulta em fevereiro de 2017 com queixa de dor no polegar

esquerdo há 3 meses, piora nas últimas 3 semanas, sem relação com trauma, com melhora parcial ao usar medicamentos analgésicos. Ao exame físico apresentava deformidade discreta de unha de polegar esquerdo, dolorido à palpação e sem outros sinais localizatórios. Foi solicitada radiografia, que demonstrou lesão lítica circular no 1/3 distal de falange distal aproximadamente 0,8 cm, bem delimitada, com erosão da cortical volar (figura 1). Em seguida foi realizada ressonância magnética que evidenciou lesão bem circunscrita com hipersinal em T2 e hipossinal em T1, sem captação de gadolínio (figura 2).

Após duas semanas do primeiro atendimento, a paciente foi submetida a tratamento cirúrgico que consistiu em abordagem transungueal para curetagem da lesão e colocação de enxerto ósseo esponjoso de rádio distal ipsilateral, tendo o material aspecto pastoso, esbranquiçado, facilmente destacável do osso adjacente (figura 3).

O exame histopatológico apresentava fragmentos de estrutura cística contendo grande quantidade de queratina lamelar, parede constituída de epitélio escamoso estratificado e ausência

de atípicas. A paciente evoluiu com melhora importante do quadro de dor, referindo já fazer algumas atividades diárias com 30 dias e com 2 meses já levava vida ativa normal. O exame radiográfico com 7 semanas já apresentava integratização avançada do enxerto e o último exame com 4 meses e meio apresentava aspecto radiográfico normal.



Figura 1 – Aspecto clínico do cisto na falange distal subungueal (A), e radiografia em ântero-posterior do polegar evidenciando lesão osteolítica na falange distal (B).

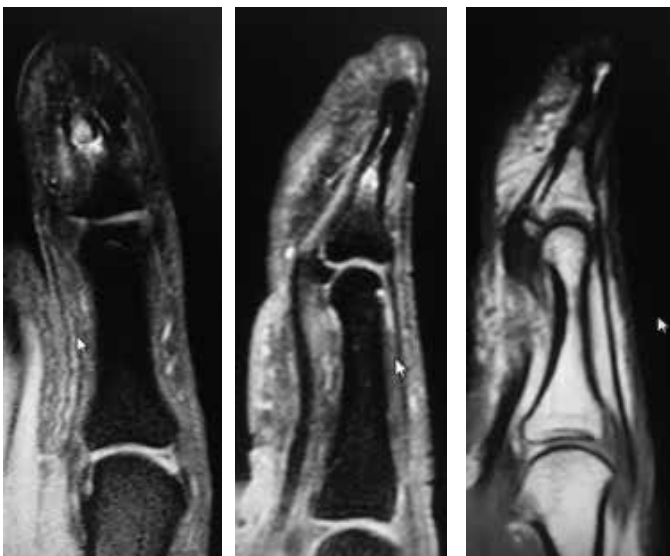


Figura 2 – Ressonância magnética do polegar evidenciando lesão na falange distal com hiperssinal em T2 no corte coronal (A) e sagital (B), e com hipossinal em T1 (C).



Figura 3 – Aspecto clínico intra-operatório do cisto epidermoide da falange distal do polegar, macroscopicamente pastoso e esbranquiçado (A), após curetagem da lesão (B), e radiografia pós-operatória (C).

DISCUSSÃO

Os cistos epidemoides intraósseos, também chamados de cistos epiteliais queratínicos, sebáceos ou escamosos são lesões que a maioria dos artigos publicados consideram raras apesar de Schajowicz discordar de tal informação devido ao número relativamente grande de casos arquivados no laboratório onde ele atua, e que isso pode ser explicado pelos erros de diagnósticos ou a falta de publicação de casos⁽²⁾. O primeiro caso publicado de cisto epidermoide intraósseo de falange foi em 1930 por Harris⁽³⁾. Acomete principalmente homens no 4º década, mais comuns nos ossos do crânio e falanges distais.

A patogênese destas lesões não está bem estabelecida, podendo ser congênita, iatrogênica ou traumática, sendo esta última a mais aceita, visto que a maioria dos pacientes apresenta história de trauma prévio^(2,4). O intervalo entre o trauma e o aparecimento de sintomas pode variar de um à vários anos. Decorrente deste trauma haveria então uma implantação de tecido epidérmico intraósseo⁽²⁻¹¹⁾. A origem iatrogênica estaria relacionada às cirurgias de amputação de dedos⁽⁶⁾.

O quadro clínico do cisto epidermoide intraósseo pode se apresentar com edema de extremidades de dedos associado a deformidade das unhas, sendo a dor o principal sintoma podendo variar de leve a intensa (Rohini). Radiologicamente, estas lesões se apresentam com aspecto osteolítico, bem definido, sem trabeculado, a cortical pode estar expandida e afinada, sem esclerose reacional, e envolvendo geralmente a extremidade da falange e somente nos casos negligenciados ou de fratura patológica pode envolver todo osso inclusive a articulação interfalangeana. A Tomografia Computadorizada pode ser realizada para melhor dimensionar o comprometimento ósseo. A Ressonância Magnética demonstra hiperssinal em T2 e hipossinal em T1, além da não captação pelo Gadolínio. O diagnóstico diferencial é com encondromas, tumor glomico, cisto ósseo aneurismático, osteoma osteoide, metástases e carcinoma de células escamosas⁽²⁾. Os encondromas se localizam preferencialmente nos metacarpos e falanges proximais,

apresentam calcificações mas sem alterações periosteais, o tumor glômico raramente é intraósseo, provoca erosão de cortical e localiza-se preferencialmente na extremidade digital ou subungueal, o cisto ósseo aneurismático se localiza mais na metáfise e diáfise e apresenta o aspecto clínico de favo de mel pela presença dos septos na lesão, as lesões malignas são extremamente raras e caracteristicamente apresentam aspecto radiológico de lesões infiltrativas sem limites precisos.

Os cistos epidemoides intraósseos apresentam ao exame macroscópico 1 a 2 cm de diâmetro, coloração esbranquiçada, friável e na avaliação histológica evidencia cisto com debris de queratina no interior envolvido por epitélio estratificado escamoso, sem a presença de anexos cutâneos, separado da cortical vizinha por tecido conjuntivo, com moderada reação inflamatória ⁽²⁾.

O tratamento é eminentemente cirúrgico, com curetagem de lesão e colocação ou não de enxerto ósseo, esta decisão podendo se basear no grau de adelgaçamento da parede óssea com o subsequente risco de fratura patológica. Embora tanto o enxerto ósseo autólogo quanto o sintético facilitem o processo de recuperação, este último evita a morbidade pela zona doadora do enxerto. ⁽¹¹⁾.

O caso relatado apresenta evidências clínicas e dos exames complementares semelhantes aos da literatura, sendo que o tratamento realizado, bem como a evolução também coincidem com o descrito pelos demais autores.

BIBLIOGRAFIA

- 1) Simon K, Leithener A, Bodo K, Windhager R. Intraosseous epidermoid cysts of the hand skeleton: A series of eight patients. *J Hand Surg Eur Vol.* 2011;36:376-378. [PubMed].
- 2) Schajowicz F. Tumores and Tumorlike Lesions of Bone and Joint. Buenos Aires. Medica Panamericana S.A. 1991.
- 3) Harris RI. Sebaceous cyst of the terminal phalanx of the thumb, na unusual form of bone tumor. *J Bone Joint Surg.* 1930;12:647-648.
- 4) McGraw P, Bonvento B, Moholkar K. Phalangeal intraosseous epidermoid cyst. *Acta Orthop Belg.* 2004;70:365-7. [PubMed].
- 5) Zadek I, Cohen HG. Epidermoid cyst of the terminal phalanx of a finger, with a review of the literature. *Am J Surg.* 1953;85(6):771-4.
- 6) Carroll RE. Epidermoide (epithelial) cyst of the hand skeleton. *Am J Surg.* 1953;85(3):327-34.
- 7) Kalisher L. Epidermoid inclusion cysts of the phalanx, radiological and clinical correlation. *Rev Interam Radiol.*
- 8) Honda U, Kumar S, Mohan H. Aspiration cytology of epidermoide cyst of terminal phalanx. *Diagn Cytopathol.*
- 9) Schajowicz F, Aiello CL, Slullitel I. Cistic and pseudocystic lesions of the terminal phalanx with special reference to epidermoide cysts. *Clin Orthop Relat Res.* 1970;68:84-92.
- 10) Rohini P, Arivind B, Arun Kumar R, and Ramamurth B. Intraosseous Keratin cyst of the distal phalanx. *Indian J Plast Surg.* 2015 May-Aug; 48(2); 212-214
- 11) Hiromi S, Satoshi N, Hirofumi S, Takayuki N, Masahiro Y, Yasuhiro I, Tatao S, and Setsuro K. Intraosseous epidermoide cyst of the distal phalanx reconstructed with synthetic bone graft: A report of two cases. *J of Orthopaedic Surgery.* 2017; 25(1)1-4.

HÉRNIA DISCAL LOMBAR GIGANTE CAUSANDO SÍNDROME DA CAUDA EQUINA: RELATO DE CASO

GIANT LUMBAR DISC HERNIATION CAUSING CAUDA EQUINA SYNDROME: CASE REPORT

CARLOS CARNELLI SILVA DEMONER, ZENO AUGUSTO DE SOUZA JÚNIOR, PEDRO PAULO SOUZA FORTUNA, FREDERICO BARRA DE MORAES, DIOGO VINÍCIOS SOARES QUEIROZ, GABRIEL LOURENZATTO SILVEIRA

RESUMO

O caso retrata uma ocorrência patológica rara de hérnia de disco lombar gigante causando síndrome da cauda equina, que se apresentava através de incontinência urinária e fecal, perda de força nas pernas e pés, com pé esquerdo caído e dormência na região perineal em torno das primeiras 24 horas. O diagnóstico foi confirmado através de exames de imagem sendo necessário intervenção cirúrgica para a melhor prognóstico do paciente.

DESCRITORES: HÉRNIA DISCAL GIGANTE, SÍNDROME DA CAUDA EQUINA, HÉRNIA DE DISCO LOMBAR

ABSTRACT

The case depicts a rare pathological occurrence of giant lumbar disc herniation causing cauda equina syndrome, which is presented through urinary and fecal incontinence, loss of strength in the legs and feet, lying left foot and numbness in the perineal region around the first 24 hours. The diagnosis was confirmed by imaging studies requiring surgery for the better prognosis of the patient.

KEYWORDS: GIANT DISC HERNIATION; CAUDA EQUINA SYNDROME; LUMBAR DISC HERNIATION

INTRODUÇÃO

Síndrome da cauda equina é definida como a compressão das raízes nervosas lombares, sacrais e coccígeas distais ao término do cone medular na altura das vértebras L1 e L2¹. Esta síndrome é uma das poucas condições reais de emergência em doenças da coluna vertebral, é caracterizada pelos seguintes sintomas: dor lombar intensa, ciática bilateral, fraqueza nos membros inferiores uni ou bilateral, anestesia em cela e disfunção intestinal, urinária e sexual².

A presença de hérnia de disco lombar causando a síndrome da cauda equina é relativamente rara, na literatura corresponde em torno de 01% dos casos de hérnia de disco lombar. Embora seja relativamente rara, essa lesão tem grande potencial para causar sintomas neurológicos graves o que pode desabilitar o paciente de suas atividades diárias, afetando sua qualidade de vida.

A hérnia de disco gigante foi definida por diferentes autores como uma hérnia que ocupa mais de 8 mm, sendo 33%, 50% ou 75% do diâmetro ântero-posterior do canal espinhal ou responsável por um bloco completo no mielograma³.

O diagnóstico se baseia no exame físico e necessita de exames complementares como a tomografia computadorizada e ressonância magnética para confirmação da lesão⁴. O diagnóstico é seguido de intervenção cirúrgica pontual, essencial para alcançar o melhor resultado no tratamento. O manejo do paciente geralmente envolve cirurgia de descompressão, sendo que se realizada nas primeiras 48 horas a partir do início dos sintomas, há uma notável diminuição de danos neurológicos em longo prazo⁵.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso raro de hérnia de disco gigante causando síndrome da cauda equina, descrevendo seus aspectos diagnósticos e do tratamento.

RELATO DE CASO

Paciente de 40 anos, sexo feminino, procedência de Goiânia, feirante, com história de cirurgia previa de hérnia discal em L4 e L5 há 4 anos. Refere-se que há mais ou menos 24 horas iniciou o quadro de incontinência urinária e fecal, perda de força nas pernas e pés, com pé esquerdo caído,

além de dormência na região perineal. Paciente apresentava arreflexia patelar (L4) e aquileu bilateral (S1), com força grau 0 a esquerda (L4, L5 e S1) e grau 2 a direita no mesmo nível, com anestesia em sela na região perineal. Foram evidenciadas na radiografia em perfil da coluna lombossacra diminuição do espaço discal e neuroforames comprimidos (L4-L5 e L5-S1), com fase mielográfica da ressonância magnética evidenciando obstrução importante e volumosa nessa região.



Figura 1 - Radiografia da coluna lombossacra em perfil (1) evidenciando diminuição do espaço discal e compressão de neuroforames em L4-L5 e L5-S1, com fase mielográfica da ressonância magnética evidenciando obstrução importante e volumosa nessa região.

Na ressonância magnética corte sagital da coluna lombossacral em T1 e T2, foi encontrado hérnia discal em L4 - L5 gigante extrusa, migrada inferiormente até S1 (figura 2). No corte axial em T1 e T2 evidenciando a compressão do canal medular levando a síndrome da cauda equina (figura 3).

A paciente foi levada ao centro cirúrgico de urgência onde foi realizado laminectomia de L4 e L5, descompressão do canal medular e artrodese posterior de L4 a S1. Após 10 anos de seguimento, a paciente demonstra recuperação completa da força, sensibilidade e reflexo do lado direito e recuperação em grau 3 do lado esquerdo e com hipoestesia no trajeto L4-S1.

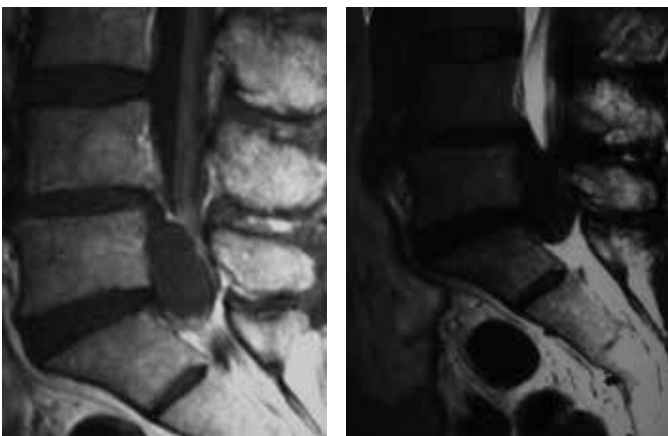


Figura 2 - Ressonância magnética da coluna lombossacra, corte sagital em T1 (1) e T2 (2) evidenciando hérnia discal L4-L5 gigante extrusa e migrada inferiormente até S1.

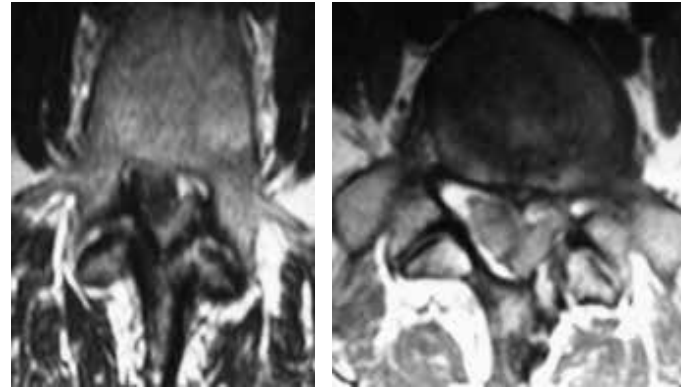


Figura 3 - Ressonância magnética da coluna lombossacra, corte axial em T1 (1) e T2 (2) evidenciando compressão do canal medular que levou à síndrome da cauda equina.

DISCUSSÃO

Síndrome da cauda equina causada por hérnia de disco lombar gigante, apesar de raro pode trazer danos neurológicos graves. Geralmente os sintomas motores e sensoriais são causadas pela compressão da raiz nervosa emergente ao nível da herniação do disco. Sintomas como fraqueza nos músculos glúteos, anestesia bilateral do tipo sela, principalmente ao nível S2 a S5, e ausência do reflexo bulbocavernoso estão presentes na maioria dos casos. A paralisia dos esfíncteres apesar de raro (2% dos casos) é altamente danoso ao paciente.

Geralmente, o tratamento é realizado pela remoção cirúrgica precoce da lesão de compressão através de uma abordagem interlaminar ou através laminectomia dependendo do tamanho e da localização do fragmento do disco lombar. A cirurgia é destinada a remoção do fragmento do disco herniado e também para a descompressão da raiz dos nervos.⁶

A síndrome da cauda equina que é definida como a compressão das raízes nervosas lombares, sacrais e coccígeas distais ao término do cone medular na altura das vertebrae L1 e L2, possui várias causas de compressão as quais se sobressaem a hérnia discal extrusa, lesões tumorais, fraturas vertebrais, estenoses do canal, infecções, ferimentos por armas de fogo entre outros. A hérnia de disco é a principal etiologia e localizada nos seguintes níveis com maior frequência, L5-S1, L4-L5, e em menor número de casos o disco herniado combinado com alto grau de estenose degenerativa L4-L5. É uma condição rara, ainda mais causada por hérnia de disco gigante, mas grave por comprimir o canal vertebral lombossacro, o que pode resultar em danos irreversíveis. Sua incidência é de aproximadamente 1 para 100.000 habitantes, sendo mais comum no sexo masculino e na faixa etária de 15 a 44 anos de idade⁶.

Embora tal patologia seja considerada uma emergência ortopédica, na qual o procedimento se caracteriza por uma abordagem interlaminar ou através da laminectomia e é destinada a remoção do fragmento do disco herniado e também

para a descompressão da raiz dos nervos, na literatura ainda não há um consenso entre os autores sobre quando realizar o procedimento cirúrgico, porém muitos estudos indicam que quando a descompressão é realizada antes das primeiras 48 horas após a admissão hospitalar tem melhor prognóstico comparado a casos em que foi realizado mais tarde⁷. A urgência do diagnóstico e tratamento da hérnia de disco lombar pode ser comparada ao hematoma epidural⁸. A relevância sobre o tempo de se realizar a cirurgia tem relação com o prognóstico do paciente, uma vez que ao analisar a literatura observa-se nítida melhora naqueles em que a descompressão foi realizada imediatamente após o diagnóstico. Nesses casos tratado de forma imediata e até no nosso caso, foi observado que os sintomas, localizados nos níveis da herniação do disco, como a perda de força nos membros inferiores, a anestesia em sela, a intensa dor lombar foram resolvidos e a força dos membros inferiores foram recuperados quase totalmente. Nos relatos em que o portador da doença teve uma admissão hospitalar tardia devido a diferentes motivos como a deficiência profissional, baixo nível socioeconômico, sistema público de saúde que oferece poucos exames complementares, superlotação e longas filas de espera, sintomas como disfunção esfinteriana, intestinal e sexual que são evidenciados mais tardiamente foram relatados e notados no exame clínico e necessitaram além da descompressão, um acompanhamento pós-cirúrgico mais longo, tendo em vista que estes últimos sintomas tiveram melhora apenas após um ano. Independente dos dados limitados sobre essa doença, há uma homogeneidade que o prognóstico é melhor quando o tempo de diagnóstico e descompressão são os menores possíveis, entretanto esses não são os únicos fatores suficientes que influenciam no resultado final, mas sim os mais relevantes. A descompressão cirúrgica de urgência, continua sendo o tratamento mais eficiente. Uma vez que esta é a única maneira segura de impedir a progressão e a permanência dos danos causados pelas lesões¹⁰⁻¹¹.

BIBLIOGRAFIA

1. Fuso FAF, Dias ALN, Letaif OB, et al. Epidemiological study of cauda equina syndrome. *Acta Ortop Bras.* 2013; 21(3): 159-62.
2. Chang HS, Nakagawa H, Mizuno J. Lumbar herniated disc presenting with cauda equina syndrome. *Surg Neurol* 2000; 53:100-5.
3. Akhaddarab A, Belfquilha H, Salamia M, et al. Surgical management of giant lumbar disc herniation: analysis of 154 patients over a decade. *Neurochirurgie.* 2014; 244-8.
4. Kostuik JP, Harrington I, Alexander D, Rand W, Evans D. Cauda equina syndrome and lumbar disc herniation. *J Bone Joint Surg Am.* 1986; 68(3): 386-91.
5. Jha SC, Tonogai I, Takata Y, et al. Percutaneous Endoscopic Lumbar Discectomy for a Huge Herniated Disc Causing Acute Cauda Equina Syndrome: A Case Report. *The Journal of Medical Investigation.* 2013; 21(3): 159-62.
6. O'Laoire SA, Crockard HA, Thomas DG. Prognosis for sphincter recovery after operation for cauda equina compression owing to lumbar disc prolapsed. *Br Med J (Clin Res Ed).* 1981; 282(6): 1852-4.
7. Markham DE. Cauda equine syndrome: diagnosis, delay and litigation risk. *Curr Orthop.* 2004; 18: 58-62.

8. Ahn UM, Ahn NU, Buchowski JM, Garrett ES, Sieber AN, Kostuik JP: Cauda Equina Syndrome secondary to lumbar disc herniation: a meta-analysis of surgical outcomes. *Spine;* 2000. 25 (12): 1515-22.
9. Aly TA, Aboramadan MO. Efficacy of Delayed Decompression of Lumbar Disk Herniation Causing Cauda Equina Syndrome. *Orthopedics.* 2014. 37 (2): 153-6.
11. de César Netto C, Gaia LF, Sattin AA, Cristante AF, Marcon RM, Barros Filho TE et al. Effects of decompression time after spinal cord injury on neurologic recovery in wistar rats. *Acta Ortop Bras.* 2010; 18(6): 315-20.

LOMBALGIA DEVIDO A CISTICERCO EM REGIÃO PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO

LOW BACK PAIN DUE TO CYSTICERCOSIS IN PARASPINAL REGION: CASE REPORT

ANTONIO MOREIRA DE MATOS, ARIANE DE SOUZA CORDEIRO, LORRAINE BRANQUINHO FERREIRA, FREDERICO BARRA DE MORAES, PAULO CÉSAR ALVES BORGES FILHO, MARCELO LEMES CRUZ

RESUMO

Na cisticercose humana ele passa a ser o hospedeiro intermediário no ciclo de vida da Taenia solium, onde as oncosferas deixam o intestino para se instalar e liberar o escólex em outras regiões do corpo. A lombalgia devido à cisticercose em região paravertebral é uma condição rara. Relatamos um caso onde o escólex de Taenia solium encontrado no tecido da região paravertebral lombar causando dor.

DESCRITORES: LOMBALGIA. ESCÓLEX DE TAENIA SOLIUM. CISTICERCOSE.

ABSTRACT

Human cysticercosis is a disease where he becomes the intermediate host in the life cycle of Taenia solium, and the oncospheres leave the gut to settle and release the scolex in other parts of the body. Low back pain due to cysticercosis in paraspinal region is a rare condition. We report a case where the scolex of Taenia solium was found in the lumbar paraspinal region tissue causing pain.

KEYWORDS: LOW BACK PAIN. TAENIA SOLIUM SCOLEX. CYSTICERCOSIS.

INTRODUÇÃO

Várias espécies de tênias causam problemas a saúde humana e são responsáveis por perdas econômicas. Na família Taeniidae, a Taenia solium tem o homem como hospedeiro definitivo e obrigatório. A teníase e a cisticercose são duas entidades mórbidas distintas, causadas pela mesma espécie, porém em fase de vida diferentes.

Os cestodas adultos, em geral, pouco dano causam ao hospedeiro definitivo, porém as larvas e que comumente são responsáveis por grandes danos, a depender da localização, número e tamanho das formas. As formas larvárias desenvolvem lesões não só nos hospedeiros intermediários como também nos acidentais (homem).

Um hospedeiro intermediário próprio ingere os ovos que no estômago os embrióforos (casca de ovos) sofrem a ação da pepsina. Já no intestino, as oncosferas sofrem a ação dos sais biliares os ativam e os liberam-se do embrióforo. Após movimentam-se no sentido da vilosidade, onde penetram.

Finalmente estes cisticercos espalham através da parede intestinal e são transportadas pela corrente sanguínea para os

músculos, cérebro e tecidos subcutâneos^{1,2}, nestes locais os cisticercos o que conduz as manifestações clínicas.

A importância do complexo tenias e cisticercose para a saúde pública resultam de que o homem, além de hospedeiro definitivo da tênia, pode se tornar hospedeiro intermediário e abrigar a fase larval. É o que se denomina de cisticercose humana³. Cisticercose humana é altamente prevalente no continente Africano, leste Europeu, México e Ásia^{4,5}.

Lombalgia é uma situação extremamente frequente no mundo todo, com prevalência de 70% em indivíduos acima de 50 anos. As principais causas de lombalgia são as doenças degenerativas como as discopatias e osteoartrites. O objetivo desse trabalho é relatar um caso raro de infecção paravertebral pelo cisticercos causando lombalgia, descrevendo seu diagnóstico e tratamento.

RELATO DE CASO

Paciente de 54 anos do sexo feminino, professora, procedente de Trindade, Goiás. Queixa-se de lombalgia crônica há mais ou menos três meses, sem ter sofrido trauma. Relata ter

passado os últimos dois anos no Tibete, como voluntária ensinando crianças e fazendo serviço social, além disso, refere ter se alimentado de carnes mal preparadas durante esse período.

No exame físico a paciente apresenta boa amplitude de movimento da coluna lombar, sem sinais flogísticos, sem déficit neurológico, Lasègue negativo, no entanto apresenta pequena nodulação de mais ou menos três centímetros em região subcutânea paravertebral, de aspecto borrachoso, dolorido à palpação, não aderido a planos profundos, localizada no nível da transição lombossacra.

Foi solicitada ressonância magnética da coluna lombar, que evidenciou pequeno nódulo, de mais ou menos três centímetros de diâmetro localizado em partes moles paravertebrais, sugerindo um lipoma no laudo radiológico. Corte sagital da coluna lombar evidenciando um tumor com hipossinal em T2. Com contraste e supressão de gordura evidenciando um hipersinal ao redor do nódulo indicando um processo inflamatório (figura 1 e 2). Paciente apresentava ainda discopatias degenerativas de L5S1, L4L5, L3L4 com protusão discal, mas sem hérnia de disco.

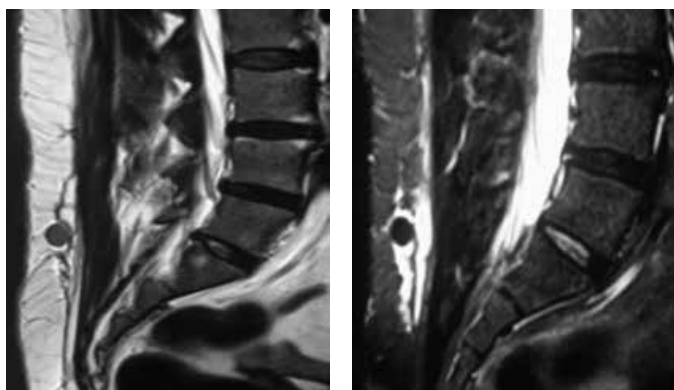


Figura 1- Ressonância Magnética Lombar em T2, corte sagital, evidencia nódulo de mais ou menos três centímetros, mostrando hipossinal (A); com contraste e supressão de gordura, evidenciando hipersinal ao redor do nódulo indicando um processo inflamatório (B).

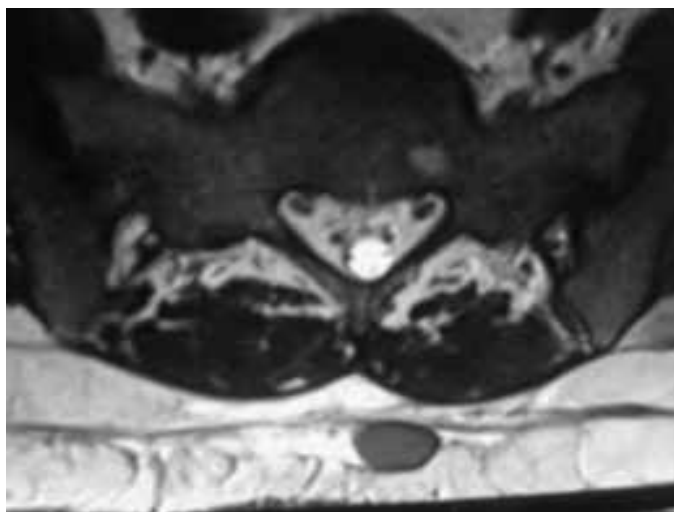


Figura 2- Ressonância Magnética Lombar em T2, corte axial, evidencia nódulo de mais ou menos três centímetros, mostrando hipossinal.

Foi realizada ressecção da nodulação da região subcutânea paravertebral lombar, devido ao seu processo inflamatório. No ato cirúrgico foi observado uma vesícula cheia de líquido ao invés de um lipoma, que foi retirada e enviada para análise patológica. O exame anatomopatológico evidenciou tratar-se de um escólex de *Taenia solium*. Paciente foi então submetida à avaliação craniana e medular através de exames de imagem tomográfica, com evidência de neurocisticercose calcificada no encéfalo (figura 3). Encaminhada ao tratamento com anti-parasitária pelo infectologista, utilizando albendazol. Paciente não mais se queixou de dor lombar.

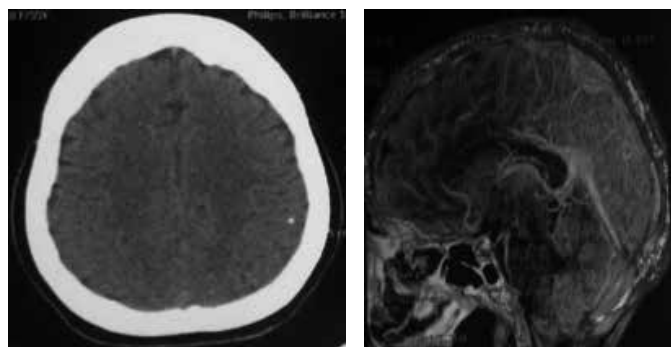


Figura 3 – Tomografia do crânio em corte axial, evidenciando calcificação do encéfalo (A), e corte sagital tridimensional com contraste (B).

DISCUSSÃO

De acordo com relatos da paciente, a mesma passou um período como voluntária no Tibete, uma região de grande prevalência de cisticercose humana^{4,5}, onde provavelmente adquiriu a doença. A cisticercose intramuscular solitária, sem o envolvimento do sistema nervoso central é uma entidade rara, e o envolvimento muscular geralmente permanece assintomático⁵. Como foi percebido no caso relatado a paciente apresentou lombalgia na região paravertebral, além disso, houve envolvimento do sistema nervoso central, com a calcificação no encéfalo sem clínica.

Embora a cisticercose intramuscular se manifestar geralmente assintomática, a detecção dessas lesões pode levar a um diagnóstico precoce e evitar danos irreversíveis⁵. O diagnóstico de cisticercose é feito através de biópsia cirúrgica e por exclusão de outras doenças. O diagnóstico diferencial da cisticercose muscular inclui lipomas, cistos epidermóides, tumores de células granulares, neuroma, neurofibromas, pseudoganglioma, sarcoma, mixoma, piomiosite ou linfadenite⁵. Perante o exame físico e de imagem acreditava-se que o tumor se tratava de um lipoma, no entanto, durante a ressecção cirúrgica e realização do exame anatomo-patológico diagnosticado escólex de *Taenia solium*.

A ressonância magnética pode detectar um cisto ativo, onde as lesões da cisticercose são de hipersinal, com bordas bem de-

finidas e um nódulo excêntrico com hipossinal dentro do cisto representando o escólex⁶⁻⁸. No tipo intra-muscular da cisticercose, existem três diferentes manifestações clínicas descritas: 1) miálgica; 2) pseudo-tumoral, nodular ou pseudo-abscesso; 3) e um tipo raro denominado pseudohipertrófica⁸⁻¹⁰.

O tratamento mais indicado para cisticercose é a ressecção cirúrgica, sempre que possível, do escólex de tênia e a utilização de medicamentos da classe dos antiparasitários, sendo os mais comumente utilizados o albendazol e o praziquantel⁶.

BIBLIOGRAFIA

1. REY, L. As bases da parasitologia médica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1992. pp. 349.
2. Baily GG. Cysticercosis. In: Cook GC, Zumla A, editor. Manson's Tropical Disease. 21. London: Saunders; 2003. pp. 1584-95.
3. REY, L. Parasitologia - parasitos e doenças parasitárias do homem nas Américas e África. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. pp. 731.
4. Bothale KA, Mahore SD, Maimoon SA. A rare case of disseminated cysticercosis. Trop Parasitol. 2012; 2(2): 138-41.
5. Ramraje S, Bhatia V, Goel A. Solitary intramuscular cysticercosis - A report of two cases. Australas Med J. 2011; 4(1): 58-60.
6. Bhalla A, Sood A, Sachdev A, Varma V. Disseminated cysticercosis: a case report and review of the literature. J Med Case Rep. 2008; 2: 137.
7. Banu A, Veena N. A rare case of disseminated cysticercosis: Case report and review of literature. Indian J Med Microbiol. 2011; 29(2): 180-3.
8. Asrani A, Morani A. Primary sonographic diagnosis of disseminated muscular cysticercosis. J Ultrasound Med. 2004; 23(9): 1245-8.
9. Bandyopadhyay D, Sen S. Disseminated cysticercosis with huge muscle hypertrophy. Indian J Dermatol. 2009; 54(1): 49-51.
10. Singal R, Mittal A, Gupta S, Gupta R, Sahu P, Gupta A. Intramuscular cysticercosis diagnosed on ultrasonography in thigh: A rare case report. N Am J Med Sci. 2010; 2(3): 162-4.

MASTOCITOSE SISTÊMICA CAUSANDO FRATURAS POR FRAGILIDADE ÓSSEA NA COLUNA VERTEBRAL: RELATO DE CASO

SYSTEMIC MASTOCYTOSIS CAUSING VERTEBRAL BONE FRAGILITY FRACTURES: CASE REPORT

ANTÔNIO CARLOS TESSARI, CAROLINE CARDOSO COELHO, LUCAS MATHEUS REIS, FREDERICO BARRA DE MORAES, RODRIGO MARQUES PARANAHYBA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA

RESUMO

Mastocitose é uma doença caracterizada pelo acúmulo patológico de mastócitos tanto na pele, o que caracteriza mastocitose cutânea, mais prevalente em crianças, e quanto à mastocitose sistêmica, quando acomete órgãos extracutâneos, como ossos e órgãos internos, que se manifesta a partir da terceira década de vida. Ao acometer os ossos, a mastocitose sistêmica promove alterações de fragilidade óssea semelhantes às de outras doenças como o Mieloma Múltiplo. Além disso, a mastocitose sistêmica é uma causa secundária de osteoporose e muitas vezes seu diagnóstico pode ser confundido com outras fragilidades ósseas. Relatamos um caso onde o diagnóstico final só foi possível devido à biópsia óssea.

DESCRITORES: MASTOCITOSE SISTÊMICA. OSTEOPOROSE SECUNDÁRIA. FRATURAS POR FRAGILIDADE ÓSSEA.

ABSTRACT

Mastocytosis is a disease characterized by pathological accumulation of mast cells both in the skin, which features cutaneous mastocytosis, more prevalent in children, and as to systemic mastocytosis, when it affects extracutaneous organs such as bones and internal organs, which manifests itself from the third decade of life. When affecting the bones, systemic mastocytosis promotes changes in bone fragility similar to those of other diseases such as Multiple Myeloma. In addition, systemic mastocytosis is a secondary cause of osteoporosis and often its diagnosis can be confused with other bone fragilities. We report a case where the final diagnosis was only possible due to bone biopsy.

KEYWORDS: SYSTEMIC MASTOCYTOSIS. SECONDARY OSTEOPOROSIS. FRACTURES DUE TO BONE FRAGILITY.

INTRODUÇÃO

Mastocitose é uma doença definida pela proliferação e o consequente acúmulo de mastócitos na pele e/ou em outros órgãos e tecidos, principalmente na medula óssea e no trato gastrointestinal.¹ De acordo com a Classificação da OMS a mastocitose é uma neoplasia do tecido linfoide, e pode e pode ainda ser subclassificada, de acordo com o tecido acometido, mastocitose cutânea, quando acomete a pele ou sistêmica quando acomete órgãos internos^{2,3}.

A Mastocitose Sistêmica é caracterizada pelo acúmulo dessas células em outros órgãos e tecidos, e costuma ter início a partir dos 30 anos de idade. Os primeiros relatos de MS foi em 1949 os quais foram reconhecidos por Ellis ao

encontrar mastócitos na necropsia de criança com infiltração orgânica difusa.²

Em relação ao diagnóstico se deve analisar primeiramente a clínica do paciente por meio da anamnese e do exame físico. Uma vez que aproximadamente 80% dos pacientes diagnosticados com mieloma múltiplo apresentam lesões lítica, osteoporose ou fraturas, esse deve ser um diferencial importante.⁴ Posteriormente, hemograma e níveis elevados de histamina, tanto urinária quanto plasmática, auxiliam no diagnóstico de mastocitose sistêmica, podendo a biópsia ser necessária para confirmação.²

O objetivo deste trabalho foi relatar um caso de mastocitose sistêmica com fragilidade óssea e fraturas patológicas, as quais faziam diagnóstico diferencial com outras doenças.

RELATO DE CASO

Paciente feminino de 65 anos, apresentando dorsolombalgia crônica, histórico de múltiplas fraturas na coluna vertebral e sem déficit neurológico. Paciente também relata que faz uso de carbonato de cálcio 500 mg, vitamina D 400 UI, duas vezes ao dia, e alendronato sódico 70 mg semanal há dois anos. A paciente já apresenta alguns fatores de risco para osteoporose como sexo feminino e pós-menopausa. Densitometria óssea foi solicitada para confirmação diagnóstica de tal doença, evidenciando osteoporose L1L4 com T-score = -4,0 e Z-score = -1,9, além de fêmur total com T-score = -3,5 e Z-score = -2,0, caracterizando uma causa secundária (figura 1), o que justificou o uso prévio de drogas anti-reabsortivas pela paciente. Para investigação mais detalhada da queixa de dorsolombalgia, foram realizados exames como radiografia da coluna vertebral, a qual evidenciou fraturas, o que comumente também está relacionada com osteoporose.

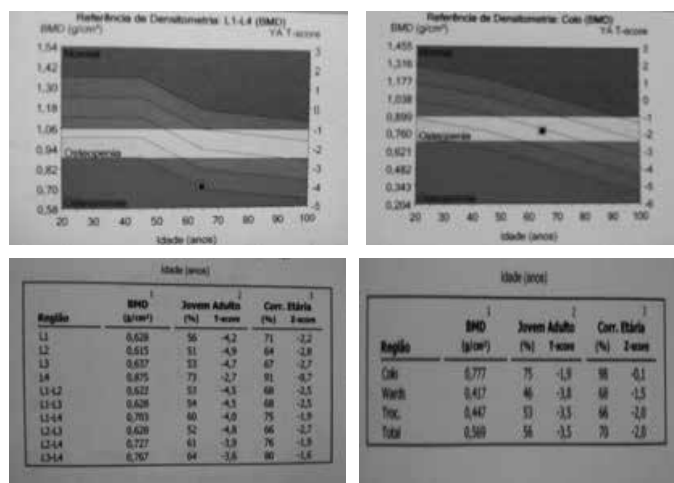


Figura 1 – Densitometria óssea evidenciando osteoporose L1L4 com T-score = -4,0 e Z-score = -1,9 (A e C), além de fêmur total com T-score = -3,5 e Z-score = -2,0 (B e D), caracterizando uma causa secundária.

No entanto, radiografias da coluna dorsal em perfil e da bacia evidenciaram nódulos hiperdensos no fêmur, pelve e coluna, com achatamento do corpo vertebral (figura 2).



Figura 2 – Radiografias da coluna dorsal em perfil (A) e da bacia (B) evidenciaram nódulos hiperdensos no fêmur, pelve e coluna, com achatamento do corpo vertebral.

Também foram constatados tais achados na Ressonância Magnética da coluna lombar sagital em T1 e axial em T2 (figura 3), com áreas de hipossinal nas duas imagens, e fraturas por fragilidade. Além de coronal da pelve em T1 na ressonância e sem alterações na cintilografia óssea (figura 4), levando a suspeita e mieloma múltiplo.

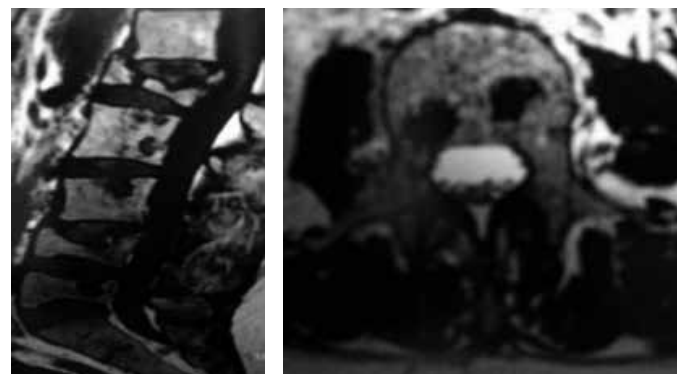


Figura 3 – Ressonância Magnética da coluna lombar sagital em T1 (A) e axial em T2 (B), com áreas de hipossinal nas duas imagens, e fraturas por fragilidade.

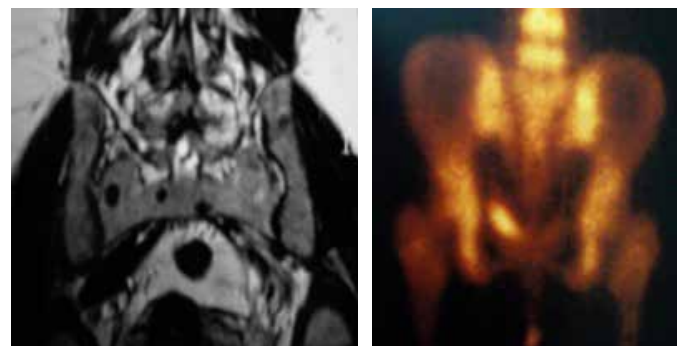


Figura 4 – Ressonância Magnética coronal da pelve em T1 (A), e sem alterações na cintilografia óssea (B), levando a suspeita de mieloma múltiplo.

Sendo assim, para confirmação diagnóstica de mieloma múltiplo, foi solicitada a eletroforese de proteínas, que apresentou leve aumento de beta globulinas, com resultado de 1,35 (até 1,27 g/dl) e relação a/g = 1,33 (figura 5).

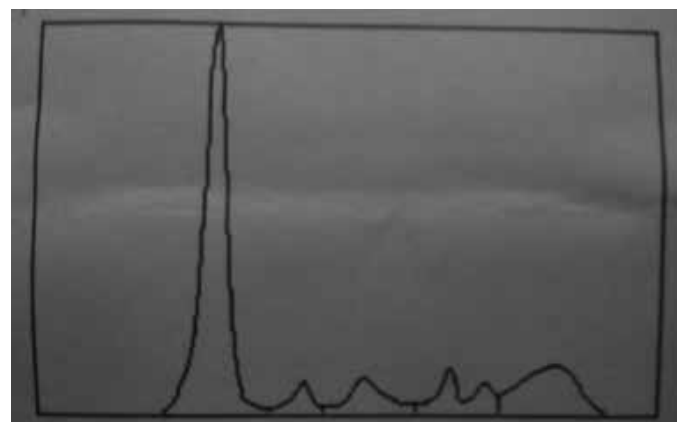


Figura 5 – Eletroforese de proteínas com leve aumento de beta globulinas.

Imunofixação, mielograma e imunohistoquímica não evidenciaram alterações compatíveis com mieloma múltiplo. Não havia presença de plasmócitos. Diante disso, foi solicitada uma biópsia óssea e o anatomopatológico constatou medula óssea normocelular com nódulos linfóides de células pequenas. Estabelecendo assim, o diagnóstico de mastocitose. A paciente foi encaminhada ao hematologista para tratamento.

DISCUSSÃO

Mastocitose compreende um grupo heterogêneo de alterações caracterizadas pelo acúmulo patológico de mastócitos. Estes, por sua vez, sofrem uma mutação genética em um de seus genes o que lhes conferem a expansão clonal neoplásica, em tecidos como a pele, medula óssea e trato gastrointestinal. A patogenia de muitos casos de mastocitose envolve mutações pontuais ativadoras adquiridas na tirosina cinase receptora de c-KIT. O aumento resultante na sinalização de c-KIT conduz ao sofrimento e sobrevivência de mastócitos.^{2,6}

Esta doença pode ser classificada em mastocitose indolente a qual se subdivide em dois grupos, sendo o primeiro grupo, representado pelas mastocitoses: cutânea, urticária, pigmentosa e mastocitoma telangiectasia macular eruptiva perstans (TMEP); já o segundo grupo: mastocitose sistêmica. Temos também outras classificações como: Mastocitose associada à alteração hematológica, Mastocitose agressiva com linfadenopatia e eosinofilia, e por fim Leucemia mastocítica.²

A mastocitose cutânea se manifesta precocemente na infância, geralmente até os doze meses, e em adultos, entre a terceira e a quarta década de vida. Já a MS se manifesta mais tardiamente após os trinta anos. A MS é uma patologia de caráter progressivo e seu prognóstico, em alguns casos, pode ser fatal. Os tecidos extracutâneos geralmente afetados são medula óssea, baço, fígado, linfonodos e trato gastrointestinal⁷. Alterações ósseas osteoblásticas ocorrem em 70% dos casos.⁸

O diagnóstico é feito através do exame clínico e na suspeita da doença, é necessário o exame anátomo-patológico da lesão para a comprovação do diagnóstico. Exames laboratoriais complementares podem ser solicitados na busca do quadro sistêmico. Também podem ser solicitados exames como hemograma, ultrassom de abdome, densitometria óssea, aspirado de medula óssea, entre outros. Da mesma forma, a dosagem de histamina na urina, a qual vem com seu nível elevado, também auxilia no diagnóstico.²

A citoquímica e a imuno-histoquímica ajudam a diferenciar o mastócito de outras células que contêm grânulos, desta forma, a dosagem dos produtos excretados como histamina, prostaglandina D2, triptase, heparina e seus metabólitos, pelos mastócitos é considerada mais confirmatória do que diagnóstica. A citometria de fluxo com identificação, enume-

ração e caracterização do mastócito por imunofenotipagem é o método mais escolhido atualmente.²

Critério diagnóstico da organização mundial da saúde: infiltrados densos e multifocais de mastócitos que consistem 15 ou mais mastócitos em agregados detectados em sessões de medula óssea e/ou outros órgãos extracutâneos, confirmados por imuno-histoquímica de triptase ou outras colorações especiais.

A osteoporose é uma doença que pode ser classificada, baseando-se em sua etiologia, sendo esta primária ou secundária. A primária, que é a forma mais comum, é diagnosticada na ausência de doenças ou está relacionada a outras condições que levem à diminuição da massa óssea. A secundária é diagnosticada quando a diminuição de massa óssea é atribuída à outra doença ou está relacionada ao uso de medicamentos. A mastocitose sistêmica, por exemplo, é uma doença de caráter crônico relacionada à osteoporose secundária.⁹

O mieloma múltiplo (MM) é uma neoplasia progressiva e incurável de células B, caracterizada pela proliferação desregulada e clonal de plasmócitos na medula óssea (MO), os quais produzem e secretam imunoglobulina (Ig) monoclonal ou fragmento chamada proteína M. As consequências fisiopatológicas do avanço da doença incluem: destruição óssea, falência renal, supressão da hematopoese e maior risco de infecções.¹⁰

Os critérios atualmente utilizados para confirmação diagnóstica de MM são mielograma com presença de plasmócitos monoclonais na medula óssea entre 10% e 60% e/ou proteína monoclonal sérica (IgG ou IgA) ≥ 30 g/L ou proteína monoclonal urinária ≥ 500 mg em 24h. Entretanto, como mielograma evidenciou medula óssea hiperplásica, disgranulopóise leve, ausência de plasmócitos aumentados, e os exames de imuno-histoquímico e imunofenotipagem deram negativos, o que não obedece os critérios diagnósticos, a hipótese de MM foi descartada.^{4,5}

A Mastocitose Sistêmica, causa alterações osteoblásticas que ocorrem em 70% dos casos e é uma patologia rara e de difícil diagnóstico. Não apresenta sinais clínicos patognomônicos, e suas características clínicas são semelhantes à outras patologias mais acometidas cotidianamente e por isso, é subdiagnosticada.⁶ O Mieloma múltiplo é considerado um diagnóstico diferencial de mastocitose, já que ambas as moléstias acometem o tecido ósseo, levando a osteoporose e a fraturas, no entanto essas doenças se diferenciam pelo tipo de células encontradas no anatomopatológico da medula óssea. A MS, é considerada pela OMS uma causa secundária de osteoporose, sendo assim a osteoporose é diagnosticada, por ser uma doença mais comum, não tratando, desta forma, sua causa base a MS.

BIBLIOGRAFIA

1. Lazar AJF. A pele. in: Abbas, Abulk. Robins & Cotran. Patologia - Bases patológicas das doenças. 8 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010. Capítulo 25, 1173-1212.

2. Maluf LC, Barros JA, Filho CDSM. Mastocitose. *An Bras Dermatol.* 2009; 84(3): 213-25.
3. Paes E. Classificação da organização mundial de saúde para as neoplasias dos tecidos hematopoiético e linfóide: proposta de padronização terminológica em língua portuguesa do grupo de hematopatologia da sociedade brasileira de patologia. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, Rio de Janeiro, 2002. 38: 237-93.
4. Rakumar VS. Distúrbios das células plasmáticas. in: Goldman L, Goldman C. *Medicina.* 24 ed. Nova York: Elsevier, 2014. Distúrbios das células plasmáticas. 193, 1416-27.
5. Miller FD. International myeloma working group updated criteria for the diagnosis of multiple myeloma. *Lancet Oncol.* 2014. 15(12): 538-48.
6. Akin CEM. Mastocitose. in: Goldman L, Goldman C. *Medicina.* 24 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014. Mastocitose. 263: 1887-92.
7. Santos GC, Melo JC. Mastocitose. *Rev Med Minas Gerais.* 2010; 20: 437-41.
8. Helvécio ELMS, Clyde A. Doença metabólica dos ossos. in: Brant WE. *Fundamentos de radiologia diagnóstica por imagem.* 4 ed. Rio de Janeiro: Guanabara. Doença metabólica dos ossos. 2011. 44: 967-76.
9. Ministério da Saúde. Portaria nº 224, de 26 de março de 2014 aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da osteoporose. <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2014/abril/02/pcdt-osteoporose-2014.pdf>
10. Silva ROP, Brandão KMA, Pinto PVM, Faria RMD, Clementino NCD, Silva CMF, Lopes AF. Mieloma múltiplo: características clínicas e laboratoriais ao diagnóstico e estudo prognóstico. *Rev Bras Hematol. Hemoter.* 2009. 31(2): 63-8.

TERAPIA COM TERIPARATIDA PARA FRAGILIDADE ÓSSEA NA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO I: RELATO DE CASO

TERIPARATIDE THERAPY FOR BONE FRAGILITY IN OSTEOPENIA TYPE I: CASE REPORT

SAMIR CUNHA COURY, TALYSSA JUNQUEIRA ARANTES, ANTONINO CAETANO DE SOUZA NETTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA, FÁBIO LOPES DE CAMARGO

RESUMO

Relata-se caso de paciente masculino, 30 anos, com múltiplos episódios de fraturas desde o nascimento. A doença em tese é a Osteogênese Imperfeita, afecção rara e hereditária, que causa fragilidade óssea. O acompanhamento farmacológico com Teriparatida, 20 microgramas subcutâneo, 1 dose por dia, por dois anos, visou a prevenção de novas fraturas e a estimulação na formação de osteoblastos, pois houve falha terapêutica com o uso do alendronato por dois anos. Ao término do tratamento com teriparatida o paciente não apresentou fraturas por um período de dois anos.

DESCRITORES: OSTEOGÊNESE IMPERFEITA; TERIPARTIDA; FRAGILIDADE ÓSSEA.

ABSTRACT

We report a case of a male patient, 30 years old, with multiple episodes of fractures since birth. The disease in the thesis is the Osteogenesis imperfecta, a rare and hereditary condition, that causes bone fragility. Pharmacological follow-up with Teriparatide, 20 micrograms subcutaneously, 1 dose per day for two years, aimed at the prevention of new fractures and stimulation of osteoblast formation, since there was a therapeutic failure with the use of alendronate for two years. At the end of treatment with teriparatide the patient did not present fractures for a period of two years.

KEYWORDS: OSTEOPENIA IMPERFEITA; TERIPARTIDA; BONE FRAGILITY

INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI), habitualmente referida como "doença dos ossos de vidro", é uma enfermidade genética rara do tecido conjuntivo. A maioria dos pacientes possui mutações autossômicas dominantes que acometem os genes do colágeno tipo I, resultando na sua produção anormal e, consequentemente, à fragilidade óssea ⁽¹⁾. É a doença hereditária mais comum de fragilidade óssea ⁽²⁾ e também uma condição crônica que apresenta desafios tanto para adultos quanto para crianças e seus familiares ⁽³⁾.

A manifestação clínica primária envolve ossos com baixa massa óssea, e diminuição da resistência óssea e também por alteração da matriz orgânica do osso pelo defeito do colágeno, resultando em fraturas e deformidades dos ossos

longos e da coluna vertebral, com substancial deficiência no crescimento ⁽⁴⁾.

Várias terapias foram sugeridas para o tratamento de OI, incluindo: Bisfosfonatos, denosumabe, Teriparatida, e menos frequentemente, hormônio de crescimento como terapia única ou em combinação com outros tratamentos e transplante de medula óssea ^(5,6). A Teriparatida, em especial, é uma terapia anabólica óssea que aumenta a remodelação dos ossos, formação e densidade, além de reduzir riscos de fratura e, por isso, está sendo utilizada para o tratamento da OI somente em adultos ⁽⁷⁾.

Desse modo, este relato tem como objetivo descrever um caso de Osteogênese Imperfeita com falha no uso de Bisfosfonatos e a substituição por Teriparatida para evitar novas fraturas.

RELATO DE CASO

Paciente, 30 anos, masculino, procedente de Goiânia, portador de Osteogênese Imperfeita do Tipo I. Relata que desde o nascimento apresentou fraturas bilaterais das clavículas, antebraços e fêmur direito. Ademais, já contabilizou até o momento uma série de seis fraturas. Ao exame clínico, a inspeção confirma que o paciente consegue deambular bem, sem auxílio de muletas e sem claudicação evidente. Além disso, apresenta deformidades leves nos quatros membros, sem comprometimento funcional. Para mais, evidenciou-se escleras azuladas, dentinogênese imperfeita e surdez que são manifestações características da doença (figura 1).



Figura 1: Aspectos clínicos do paciente com Osteogênese Imperfeita Tipo 1, evidenciando escleras azuladas (A), dentinogênese imperfeita (B) e surdez (C).

O paciente não realizou tratamento com pamidronato na infância e adolescência, e foi tratado na fase adulta com Alendronato Sódico 70mg uma vez por semana via oral por dois anos (2012-2013). Entretanto, no início de 2014, apresentou fratura cominutiva do punho direito após queda da própria altura com a mão espalmada, evidenciando desvio dorsal de 20° e fragilidade óssea (Figura 2).



Figura 2 - Radiografia do punho direito em Ântero- Posterior(A) e em Perfil (B), apresentando fratura do rádio distal, após queda da própria altura com a mão espalmada, cominutiva, encurtamento radial, desvio dorsal de 20° e fragilidade óssea.

O paciente foi submetido à cirurgia sendo realizada redução aberta e fixação interna com placa de apoio volar bloqueada e parafusos associados a dois fios de Steimann no processo estilóide do rádio para maior estabilidade (Figura 3).



Figura 3- Radigrafia do punho direito em Ântero-Posterior (A) e em Perfil (B), evidenciando tratamento cirúrgico com estabilidade absoluta, redução aberta com placa volar e parafusos, associada a dois fios de steimann no estiloide do rádio.

A densitometria óssea realizada após a cirurgia evidenciou baixa massa óssea para idade sendo prescrito Teriparatida 20 microgramas subcutâneo, 1 dose por dia, durante 2 anos para o tratamento de fragilidade óssea com o objetivo de evitar novas fraturas por traumas mínimos. A recuperação pós-operatória foi com amplitude de movimento semelhante ao lado não fraturado. E atualmente, o paciente não apresentou mais nenhuma fratura e retornou à sua rotina.

DISCUSSÃO

A Osteogênese Imperfeita foi primeiramente descrita por Willen Vrolik, Professor da Universidade de Amsterdã, no ano de 1849, o qual relatou os sinais característicos em recém-nascidos com múltiplas fraturas e constatou que era uma doença genética definida por intensa fragilidade óssea (8). A prevalência de OI é de 1 para cada 200.000 indivíduos, ocorrendo um caso em cada 15.000 à 20.000 nascimentos (9). O aspecto fenotípico varia desde poucas fraturas até a letalidade perinatal (10).

A classificação da OI proposta em 1979 por David Silience, tem sido referência há décadas no meio acadêmico e profissional. Silience compara a enfermidade catalogando-a em quatro tipos: Tipo I, é caracterizada por esclerações azuladas, estatura quase normal e perda de audição de início tardio, e dentinogênese imperfeita; Tipo II, é uma forma perinatalmente letal; Tipo III, é uma variedade mais grave de deformação progressiva; e Tipo IV, que é caracterizado por esclera branca, baixa estatura, deformidade óssea e dentinogênese imperfeita, que é mais grave do que o tipo I, mas menos grave que tipo II e tipo III. Essa classificação é baseada em apresentação clínica, características radiográficas e padrões de herança (4).

Estudos histomorfométricos evidenciaram que a diminuição da massa óssea é refletida por uma diminuição da largura cortical e do volume ósseo esponjoso em crianças que possuem OI clássica (4). Vale ressaltar que características secundárias

associadas podem estar presentes, má oclusão, invaginação basilar, escoliose, comprometimento da função pulmonar, anormalidades da válvula cardíaca, fraqueza muscular e frouxidão ligamentar⁽⁴⁾. O diagnóstico de OI geralmente depende da apresentação clínica, incluindo pré-natal, fraturas e história familiar. Além disso, o diagnóstico pode ser confirmado por testes genéticos que identificam alterações autossômicas dominantes nos genes COL1A1 e COL1A2⁽⁴⁾.

O tratamento habitual envolve a abordagem multidisciplinar, incluindo medicamentos, cirurgias e terapias de reabilitação⁽¹¹⁾. Os objetivos do tratamento são diminuir a incidência de fratura, aliviar dor óssea, promoção da mobilidade e crescimento e melhorar a independência do paciente. A maioria das abordagens farmacológicas utilizadas até o momento foram inicialmente desenvolvidas para o tratamento de osteoporose, e visam aumentar a massa óssea inibindo a atividade de osteoclastos ou aumentando a formação óssea por osteoblastos. Em relação à nutrição, indica-se a ingestão de cálcio e vitamina D⁽¹⁰⁾.

A terapia com bisfosfonatos têm-se tornado o pilar da terapia em pacientes com OI. Os bisfosfonatos mais usados são: pamidronato, alendronato, risedronato e ácido zoledrônico. Em suma, o tratamento aumenta a massa óssea total, e pode reduzir o risco de fraturas, em especial para pacientes pediátricos já que evidenciou menos efeito em pacientes adultos com OI⁽¹⁰⁾. Logo, vale ressaltar que o nosso paciente deveria ter sido tratado na infância, mas não foi, por falta de orientação na época.

Por fim, outra terapia que tem sido prescrita como alternativa no tratamento de OI é a teriparatida, análogo do hormônio da paratireoide, com uso aprovado inicialmente em pacientes com osteoporose. Em 2014, realizou-se o primeiro estudo usando teriparatida em pacientes com OI, no qual o resultado comprovou aumento da Densidade Mineral Óssea somente em pacientes com OI leve, ou seja, aqueles pacientes com poucas fraturas ou deformidades. A Teriparatida estimula tanto a formação como a reabsorção óssea. Devido a preocupações para possíveis efeitos indesejáveis a longo prazo, como osteosarcoma, foi solicitado que a duração do tratamento deve limitar-se a 24 meses e também ser prescrito somente para pacientes adultos.

Em suma, estudos recentes afirmam que essa medicação ocasiona um efeito positivo na formação óssea e uma diminuição dos riscos de fraturas, com redução relativa de riscos na OI de até 85% para fraturas vertebrais e 40-60% para fraturas não vertebrais dependendo do estudo^(10, 12).

BIBLIOGRAFIA

1. Bourgeois AB, Aubry-Rozier B, Bonafé L, Laurent-Applegate L, Pioletti DP, Zambelli PY. Osteogenesis imperfecta- from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives. *Swiss Medical Weekly*. 2016;146:1-15.

2. Taurinis S, Dede AD. Osteogenesis Imperfecta-a clinical update. *Metabolism Clinical and Experiment*. 2017;17:1-35.
3. Wiggins S, Kreikemeier R. Bisphosphonate therapy and osteogenesis imperfecta: The lived experience of children and their mothers. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*. 2017;12192:1-7.
4. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, Paepe A, et al. Osteogenesis imperfecta. *NATURE REVIEWS*. 2017;3:1-19.
5. Idolazzi L, Fassio A, Viapiana O, Rossini M, Adami G, Bertoldo F, et al. Treatment with neridronate in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: Data from open-label, not controlled, three-year Italian study. *Elsevier Inc*. 2017;103:144-9.
6. Uehara M, Nakamura Y, Takahashi J, Kamimura M, Ikegami S, Suzuki T, et al. Efficacy of denosumab for osteoporosis in three female patients with osteogenesis Imperfecta. *Tohoku University Medical Press*. 2017;242:115-20.
7. Orwoll ES, Shapiro J, Veith S, Shapiro Y, Lapidus J, Vanek C, et al. Evaluation of teriparatide treatment in adults with osteogenesis imperfecta. *The Journal of Clinical Investigation*. 2014;124:491-8.
8. Baljet B. Aspects of the history of Osteogenesis imperfecta. *Elsevier Inc*. 2002;184.
9. Santili C, Akkari M, Waisberg G, Bastos Júnior JOC, Ferreira MW. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. *Rev Assoc Med Bras*. 2005;51:214-20.
10. Marom R, Lee Y, Grafe I, Lee B. Pharmacological and Biological Therapeutic Strategies for Osteogenesis Imperfecta. *American Journal of Medical Genetics*. 2016:1-17.
11. Kreikemeier RM, Gosnell H, Halbur LM, Rush ET. A retrospective review of initial bisphosphonate infusion in an inpatient vs. outpatient setting for bisphosphonate naïve patients. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism* 2017;16:1-6.
12. Mäkitie RE, Kämpe AJ, Taylan F, Mäkitie O. Recent Discoveries in Monogenic Disorders of Childhood Bone Fragility. *Current Osteoporosis Report*. 2017;4:303-10.

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO TIPO IV E TRATAMENTO COM TERIPARITIDA: RELATO DE CASO

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYPE IV AND TREATMENT WITH TERIPARITIDE: CASE REPORT

ADRIANA REGINA GONÇALVES CORREIA FERNANDES, BRUNA ROCHA SOARES, RENAN FRANCISCO MERLOTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, EURÍPEDES BARSANULFO REZENDE SOBRINHO

RESUMO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é um grupo de doença genética rara e hereditária, devido as mutações nos genes COL1A1 que codifica a subunidade alfa 1 ou COL1A2 que codifica subunidade alfa2 do colágeno. É caracterizada por baixa massa óssea, fragilidade óssea, fraturas recorrentes que levam a deformidades esqueléticas e geralmente pode estar acompanhada por escleróticas azuis. O objetivo central desse trabalho é relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de OI tipo 4. Paciente de 60 anos relata que desde o nascimento apresentou múltiplos traumas, evoluindo com deformidade em membros inferiores e com atraso na deambulação. A Densitometria Mineral Óssea evidenciou osteoporose severa. Atualmente a paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial e em uso de Teriparatida.

DESCRITORES: OSTEOGÊNESE IMPERFEITA TIPO 4; TERIPARATIDA.

ABSTRACT

Osteogenesis Imperfecta (OI) is a rare hereditary genetic disease group due to mutations in the COL1A1 genes that encodes an alpha 1 or COL1A2 subunit that encodes the alpha2 subunit of collagen. It is characterized by low bone mass, bone fragility, fractures Recommendations that lead to skeletal deformities and may be accompanied by blue sclerotic. The main objective of this study is to report the case of a patient diagnosed with OI type 4. A 60-year-old patient reports that from birth he presented multiple traumas, evolving with lower limb deformity and with delayed walking. Bone Mineral Densitometry evidenced severe osteoporosis. Currently, a patient is under ambulatory follow-up and use of Teriparatide.

KEYWORDS: OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYPE 4; TERIPARATIDE.

INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita (OI) constitui-se em uma doença rara (prevalência estimada de 1/10.000 a 1/20.000 nascimentos, sem evidências literárias de predominância por gênero ou raça) e hereditária, sendo mutações que alteram as propriedades da matriz óssea, explicada por várias mutações nos genes que codificam as cadeias alfa – COL1A1 e COL1A2 – do colágeno tipo 1, podendo assim, ser descrita por defeitos na estrutura e na síntese do colágeno, já que esta falha genética pode alterar a quantidade ou características do colágeno tipo 1, causando uma modificação na produção de tecido conjuntivo.¹⁻⁶

Como as manifestações clínicas da enfermidade podem variar amplamente, várias classificações acabaram sendo desenvolvidas. Em 1979, Silience et al apoiado em características clínicas, radiológicas e genéticas, expõe 4 tipos da OI.⁷

Segundo a classificação de Silience et al. para a OI, o tipo I é o mais popular, com acometimento sutil, sem deformidades extensas e estatura normal. Divide-se em dois subtipos de acordo com a presença ou não de dentinogênese imperfeita sendo Ia dentes normais e Ib dentinogênese imperfeita. O tipo II é o mais crítico, com acometimento letal aos neonatos, descrita pela imensa debilidade óssea levando à óbito intrauterina ou em seguida ao nascimento. No tipo III, em geral não são casos letais, mas todos são afetados gravemente; descritos por debilidade óssea extrema causando múltiplas fraturas, deformidade acentuada e progressiva de ossos longos, crânio e coluna.

No tipo IV as fraturas ocorrem logo em seguida ao nascimento, os ossos têm baixa densidade e são curtos há deformidades ósseas frequentes, baixa estatura, escleras azuladas, a dentinogênese é normal, ou não, as alterações auditivas são

infrequentes. 4,8 O objetivo é relatar um caso raro de Osteogênese Imperfecta do tipo 4 que foi tratado com teriparatida.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, com 60 anos de idade, 60 kg, 140 cm de altura, IMC de 30,6 condizente com Obesidade Grau 1, refere que desde o nascimento apresentou diversas fraturas, juntamente com atraso na deambulação evoluindo com deformidades ósseas. Durante a infância e adolescência não realizou tratamento com pamidronato. Atualmente a densitometria mineral óssea (DMO) evidenciou osteoporose severa (T-escore lombar: -4,6 / Z-escore lombar: -3,2 / T-escore do fêmur total: -3,9 / Z-escore do fêmur total: -2,9).

As radiografias (Figura 1) dos membros inferiores evidenciam deformidades bilaterais dos ossos da tíbia e fíbula, caracterizando a OI. As radiografias (Figura 2) coxofemorais evidenciam fraturas em fêmur esquerdo, sendo necessária cirurgia ortopédica para correção. Na radiografia (Figura 3) é demonstrado o pós-operatório de osteossíntese de fêmur esquerdo, com placa bloqueada. Atualmente a paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial e está sendo tratada com Teriparatida.

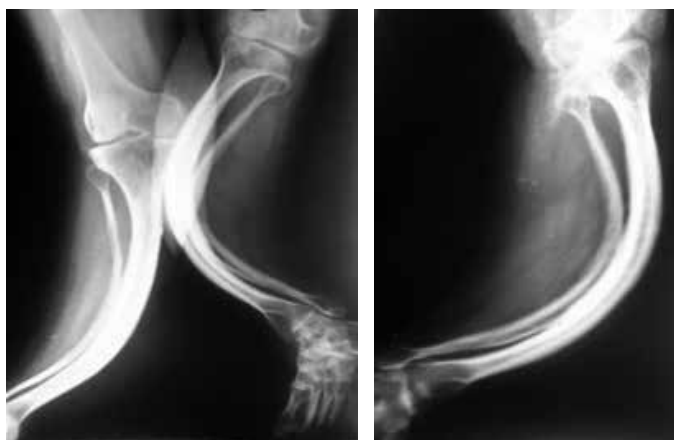


Figura 1 - Radiografias em ântero-posterior (A) e em perfil (B), evidenciando deformidade nos ossos da tíbia e fíbula, bilateral.



Figura 2 - Radiografias em ântero-posterior da pelve com sinais de fratura diafisária do fêmur esquerdo, além de deformidades bilaterais.



Figura 3 - Radiografia em ântero-posterior do fêmur esquerdo evidencia pós-operatório da fratura fixada com placa bloqueada.

DISCUSSÃO

A OI é caracterizada por baixa massa óssea, fragilidade óssea, fraturas recorrentes que levam a deformidades esqueléticas e geralmente podem estar acompanhadas por escleróticas azuis.¹⁻⁴ Atualmente a genética molecular ajudou a medicina a compreender que a osteogênese imperfeita corresponde a um grupo de desordens, devido demonstrar os defeitos quantitativos e qualitativos na síntese de colágeno, originando uma vasta versatilidade clínica. Sendo assim foram identificadas outras formas (tipo V - XV).⁸

No momento atual sabemos que nem todos os casos apresentam mutações nos genes COL1A1 ou COL1A2, como acontece nos casos de OI tipo V a VIII, nos quais eles não são encontrados alterados. As apresentações clínicas variam desde leves (OI Tipo I) ou moderadas (OI tipos V a VII), a quadros mais agravantes (OI Tipos III e IV) ou até mesmo letais no caso da OI Tipo II.⁷

A paciente, neste caso, apresentou OI tipo 4 segundo a classificação de Sillence et al. de 1979. Pelas radiografias, conseguimos perceber que a paciente apresenta deformidades ósseas nos membros inferiores bastante evidentes, juntamente com a fratura do fêmur devido a baixa densidade óssea. A conduta para a paciente foi cirúrgica (osteossíntese), associada a fisioterapia e administração de teriparatida.

A terapia com teriparatida auxilia a remodelação óssea, e no aumento da densidade óssea, reduzindo assim, o número de fraturas, apresentando efeitos positivos tanto no aumento da osteogênese, quanto na redução de lesões ósseas, existe ainda alguma evidência de que a teriparatida poderia favorecer a recuperação de lesões incomuns de estresse femoral em adultos.^{1,6}

Segundo o trabalho de Orwoll e colaboradores, em 2014, que descreve a segurança na aplicabilidade do medicamento em um tratamento de osteogênese imperfeita, afirmando a

tolerância dos pacientes a droga e a inexistência de efeitos adversos graves. ¹ Neste mesmo estudo afirmaram que existiu uma relação entre o tratamento com teriparitida e a redução de fraturas em pacientes com osteoporose. Logo, foi evidenciada a efetividade da droga no tratamento desta enfermidade.¹

O tratamento da OI, inclui terapia medicamentosa e não medicamentosa, no tratamento medicamentoso pode se utilizar bisfosfonatos, anticorpo monoclonal e teriparitida (derivado de hormona paratireoide humana recombinante) ^{1,4,6} Já no arsenal terapêutico não farmacológico, inclui uma terapia multiprofissional na qual está presente fisioterapia, reabilitação e cirurgia ortopédica, no qual agrega qualidade de vida ao paciente com OI.^{4,6}

BIBLIOGRAFIA

1. Orwoll ES, Shapiro J, Veith S, Wang Y, Lapidus J, Vanek C, Reeder JL, Keaveny TM, Lee DC, Mullins MA, Nagamani SCS, Lee B. Evaluation of teriparatide treatment in adults with osteogenesis imperfecta. *The Journal of Clinical Investigation*, 2014; 2: 124-8.
2. Gatti D, Rossini M, Viapiana O, Povino MR, Liuzza S, Fracassi E, Idolazzi L, Adami S. Teriparatide Treatment in Adult Patients with Osteogenesis Imperfecta Type I, Published online: 2 August 2013 Springer New York: 13-17.
3. Lasmar RP, Vieira JS, Marques RP, Marques JNC. Doença dos ossos frágeis: relato de caso. *Rev Bras Ortop*. 2013; 48 (3): 286-9.
4. Lindahl K, Langdahl B, Ljunggren O, Kindmark A. Treatment of osteogenesis imperfecta in adults. *European Journal of Endocrinology*, 2014; 171: 79-90.
5. Santili C, Akkari M, Waisberg G, Junior JOCB, Ferreira WM. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. *Rev Assoc Med Bras* 2005; 51(4): 214-20.
6. Bourgeois AB, Rozier BA, Bonaféc L, Applegated AL, Piolettie DP, Zambellia PY. Osteogenesis imperfecta: from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives. *Swiss Med Wkly*. 2016; 146: 1432-8.
7. Silence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet*. 1979; 16 (2): 101-16.
8. Valadares ER, Carneiro TB, Santos PM, Oliveira AC, Zabel B. Genetics and osteogenesis imperfecta classification. *J Pediatr*, 2014; 90 (6): 536-41.

OSTEOPETROSE INFANTIL: RELATO DE CASO

INFANTILE OSTEOPETROSIS: CASE REPORT

SOLOMAR MARTINS MARQUES, ANTENOR AGUIAR ALMEIDA JÚNIOR, JÉSSICA FONSECA CAMPOS DE OLIVEIRA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA, FREDERICO BARRA DE MORAES, MAURICIO PESSOA DE MORAIS FILHO

RESUMO

Os autores apresentam um caso de osteopetrose infantil e sua relação com a dor durante internação prolongada por osteomielite de mandíbula. A osteopetrose é um raro distúrbio do metabolismo ósseo, de caráter hereditário, que acomete preferencialmente o sexo masculino e que se manifesta de várias formas ao longo da vida, sendo por isso uma doença de difícil reconhecimento. Complicações álgicas estão frequentemente associadas à doença e o uso de escalas comportamentais de dor pode ser útil, por se tratar de crianças com algum atraso cognitivo. O relato tem por função demonstrar a importância do conhecimento científico sobre o tema, para melhores propedêutica e condução frente a achados clínicos e radiológicos sugestivos.

DESCRITORES: OSTEOPETROSE INFANTIL; FRATURA POR FRAGILIDADE; DOENÇAS ÓSTEOMETABÓLICAS.

ABSTRACT

The authors present a case of infantile osteopetrosis and its relation to pain during prolonged hospitalization for mandibular osteomyelitis. Osteopetrosis is a rare disorder of bone metabolism, of a hereditary nature, which affects males preferentially and manifests itself in many ways throughout life, and is therefore a disease that is difficult to recognize. Painful complications are often associated with the disease and the use of behavioral pain scales may be useful because they are children with some cognitive delay. The purpose of the report is to demonstrate the importance of scientific knowledge on the subject, for better propaedeutics and conduction in the face of suggestive clinical and radiological findings.

KEYWORDS: INFANTILE OSTEOPETROSIS; FRAGILITY FRACTURE; OSTEOMETABOLIC DISEASES.

INTRODUÇÃO

Osteopetrose (doença de Albers-Schonberg ou doença Marmórea) é um termo genérico para doença esclerótica generalizada causada por desordem genética rara¹. Ocorre por um distúrbio da atividade dos osteoclastos em remodelar os ossos, levando a maior densidade mineral e incremento da força compressiva, paradoxalmente, dor e fratura óssea são os maiores sintomas da osteopetrose.

No sistema nervoso são encontrados macrocefalia, protusão da fronte, hipertelorismo, exoftalmia, obliteração dos forames dos nervos cranianos, aumento da pressão intracraniana, e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Na medula óssea há acúmulo de material osteoide que oblitera o canal medular, levando a hematopoiese extramedular (hepatoesplenomegalia). São observados ainda retardo na erupção dentária, atraso no crescimento^{2,3}.

Osteomielite de mandíbula é uma complicação comum e muito bem documentada nesta doença. Infecções locais, como odontogênica, tem maior probabilidade de levar a osteomielite, com grande desafio para terapêutica⁴.

Este relato de caso descreve um caso de osteomielite de mandíbula secundário a osteopetrose em uma criança, e mostra seu comportamento frente à dor e o desconforto de causado pela doença de base e pela complicação.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, três anos e nove meses de idade, procedente de Goiânia e natural do estado do Pará. Filha única de pais não consanguíneos. Mãe adotiva refere gestação sem intercorrências. Exame físico da internação apresentou perímetro cefálico: 54,5cm ($Z > 3$), atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, sustento cefálico aos sete meses, sentou aos dois anos. Ainda não verbaliza e responde muito mal aos estímulos sonoros. Atualmente engatinha e fica em pé com apoio. Mãe identificou, entre dois e três meses de idade, ausência de intolerância à luminosidade. Alteração do nervo óptico diagnosticado pelo exame oftalmológico. Aos dois anos, refere fratura do fêmur devido à queda da cama. Apresentou quadro sugestivo de osteomielite mandibular, com

relato de internação, uso de antibioticoterapia e procedimentos cirúrgicos, mas sem registro disponível.

Durante a internação o diagnóstico foi possível de ser firmado, fundamentalmente, pelos exames radiológicos (figuras 1 e 2), com sinais muito associados como esclerose óssea generalizada, espessamento da base e da calota craniana, perda da díploe e diminuição ou ausência do canal medular, sinais de fraturas antigas em membros inferiores, rarefações ósseas sugestivas de raquitismo carencial associado. Os focos de esclerose nas vértebras, pélvis e ossos longos distais são achados patognomônicos. Vale ressaltar que radiografias neonatais podem ser difíceis de ser interpretadas na ausência de envolvimento adicional de múltiplos órgãos, pois o esqueleto do neonato pode parecer mais denso do que o normal, mas ao contrário da osteopetrose, este aspecto se modifica com o tempo.⁵

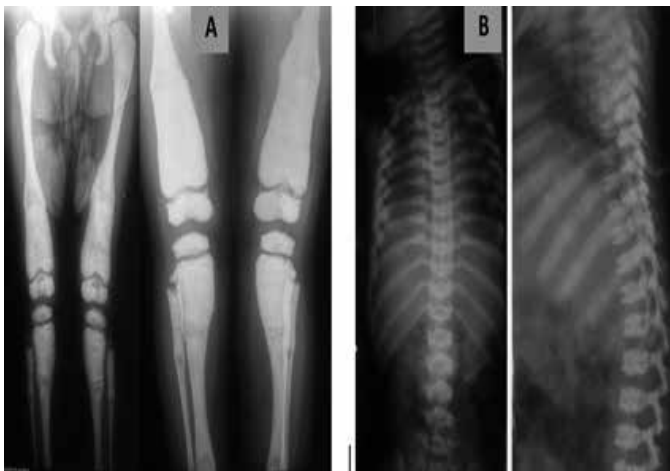


Figura 1: A) Radiografia de membros inferiores: ossos densos, escleróticos, radiopacos e com cavidade medular ausente. Alargamento das metades inferiores dos fêmures (fêmur em Enlenmeyer) e sinais de rarefação óssea, possivelmente raquitismo carencial; B) Aspecto em “camisa de rúgbi” nas vértebras superiores e esclerose nas vértebras inferiores, melhor visualizado no perfil.



Figura 2: Aumento difuso da densidade óssea, visualizado nas radiografias em anteroposterior da pelve (A), mãos e membros superiores (B).

Ressonância magnética de crânio revelou hiperssinal da mandíbula em T2 (figura 3) e hidrocefalia compensada, confirmada pela ressonância magnética do encéfalo. Associados ao quadro radiológico foram identificados pancitopenia, achado comum na osteopetrose, paratormônio (PTH) aumentado, cálcio e fósforo diminuídos, albumina e fosfatase alcalina diminuídas, PCR (proteína C reativa) aumentada, referente ao quadro inflamatório persistente.

A paciente foi submetida a drenagem cirúrgica de abscesso da mandíbula, recebeu antibioticoterapia com ceftriaxona e clindamicina por 32 dias, tendo sido interrompidos por ter desenvolvido DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms)⁶. Após suspensão da antibioticoterapia, a criança evoluiu com melhora da DRESS e diminuição do processo inflamatório da osteomielite, recuperação do estado geral e do apetite, tendo sido liberada para acompanhamento ambulatorial e encaminhamento para terapia com oxigenioterapia hiperbárica.

Durante todo o período de hospitalização, mesmo nos momentos em processo ativo de infecção, a criança ficou tranquila, não apresentou oscilação de pressão arterial, frequência cardíaca, choro, fâcies de sofrimento ou perda do apetite. Por ser uma criança pequena e com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, não foi possível utilizar instrumentos de avaliação da dor com respostas verbais. Optou-se por avaliação comportamental da dor. Os principais indicadores comportamentais de dor crônica em criança são posturas anormais; medo de ser mobilizado; expressões faciais anômalas ou falta de expressão; falta de interesse no ambiente; irritabilidade; imobilidade excessiva; diminuição de humor; interrupção do sono; alteração de apetite^{6,7}.

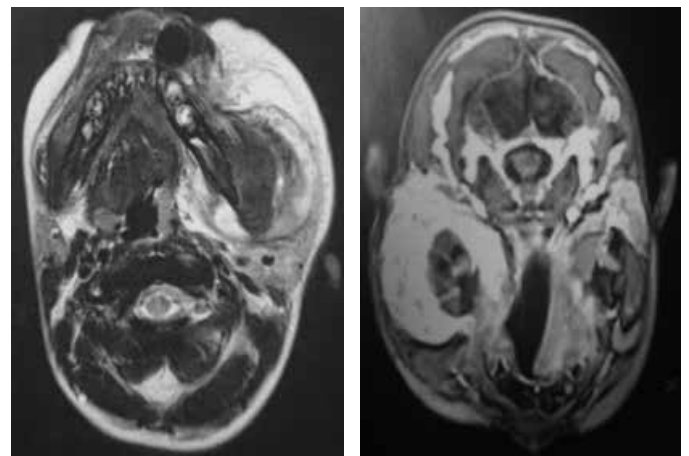


Figura 3 – Ressonância magnética do crânio com hiperssinal em T2, evidenciando osteomielite de mandíbula com abscesso.

DISCUSSÃO

A osteopetrose é historicamente descrita em duas formas: 1) Forma adulta, benigna, de transmissão autossômica dominante - alterações ósseas escleróticas em crianças e adultos,

na maioria das vezes assintomáticas, com expectativa devida normal, embora estivessem mais propensos a fraturas (Albers-Shonberg, 1904); 2) Forma infantil, maligna, de transmissão autossômica recessiva: tem início precoce com incapacidade do organismo na reabsorção e remodelação óssea, por defeito na função do osteoclasto. A função osteoblástica é normal acarretando depósito excessivo de material osteoide mineralizado.

Além da osteopetrose maligna infantil, um grande número de variantes também são descritas como osteopetroses autossômicas recessivas 8-11: 1) deficiência de anidrase carbônica II, síndrome que se caracteriza por quadro leve de osteopetrose, acidose tubular renal, calcificação cerebral e profunda deficiência de anidrase carbônica II; 2) osteopetrose severa com resistência ao hormônio da paratireoide; 3) osteopetrose infantil transitória; 4) osteopetrose letal intra-útero; 5) formas intermediárias; 6) osteopetrose pós-infecção.

Na forma infantil maligna os ossos são densos, escleróticos e radiopacos. A cavidade medular é ausente nos ossos longos, levando a hematopoiese ser extramedular (hepato-esplenomegalia) acarretando alterações hematológicas como anemia, plaquetopenia e leucocitose, obliteração dos forames dos nervos cranianos (cegueira, surdez, paralisias faciais), macrocefalia, protusão da fronte, hipertelorismo, exoftalmia, aumento da pressão intracraniana, retardo na erupção dentária, atraso no crescimento, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A morte ocorre precocemente, nos primeiros anos de vida, por anemia grave, sangramento ou infecção^{2, 12}.

Existem vários sinais radiológicos bem conhecidos da osteopetrose que incluem esclerose generalizada dos ossos, calvário espessado, linhas transversas metafisárias alternando bandas densas e radioluscentes, estrias diafisárias longitudinais e fêmur em forma de frascos. A presença do aspecto “osso dentro de osso” diferencia a osteopetrose de outras displasias esclerosantes. Na coluna, o aumento da densidade óssea dos platôs vertebrais pode dar o aspecto de “vértebras em sanduíche”¹³.

A dor é um fenômeno multidimensional e complexo que exige mecanismo compreensivo para avaliação. Essa definição é mais complicada na criança, principalmente na hospitalizada. Abordagens simplificadas para a aferição, mesmo com ferramentas confiáveis, talvez sejam problemáticas em serviços pediátricos, até mesmo por não terem experiências prévias de eventos dolorosos. As crianças apresentam diversas características cognitivas, afetivas e de desenvolvimento, o que significa desafios para a tomada de decisões clínicas.⁷ Cada indivíduo apresenta maneiras diferentes de lidar com a dor. As atitudes e os comportamentos de resposta variam com o nível social, cultural, os contextos de vida, a história pessoal e personalidade¹⁴.

Escalas de avaliação comportamental devem ser utilizadas quando a criança não consegue expressar sua dor. Num ambien-

te de confiança procede-se à recolha de informações: avaliação do problema entrando nos pormenores da vida quotidiana, procura de alívio, ingestões medicamentosas, avaliação do humor ou das suas modificações, apreciação do estado doloroso pelo meio envolvente, análise do contexto socioeconómico, exame das possibilidades de reabilitação e por fim uma análise do pedido daquele que sofre, o que permitirá precisar melhor ao doente participar de forma ativa no plano terapêutico.

Indicadores comportamentais de dor aguda: expressão facial, movimento corporal e postura corporal, incapacidade de ser consolado, choro, gemência, medo de ser movido, falta de expressão facial, falta de interesse no ambiente, tranquilidade indevida, aumento da irritabilidade, mau humor, perturbações do sono, raiva, alterações no apetite e mau desempenho escolar¹⁵.

Osteopetrose é causada por uma alteração genética rara que cursa com diminuição da atividade de reabsorção óssea devido a inatividade ou ausência dos osteoclastos. Isso leva a distúrbios da remodelação óssea, maior densidade mineral e incremento da força de compressão¹⁶.

É sabido na literatura que cerca de 10% das crianças com osteopetrose desenvolvem osteomielite, geralmente envolvendo a mandíbula. Osteomielite de maxila é muito rara, provavelmente devido ao fato da fina cortical óssea ser ricamente irrigada por colaterais.⁵ Medidas para a prevenção de osteomielite em pacientes com osteopetroses são extremamente importantes, tais como cuidados com a higiene oral, tratamentos dentários, com especial atenção para procedimentos cirúrgicos dentários sempre com uso de antibióticos. Quando a osteomielite estiver instalada é fundamental a remoção de tecidos infectados e tratamento da infecção⁴.

O tratamento da osteomielite secundária a osteopetrose é controverso e passa por esquemas de altas doses de antibióticos sistêmicos associados ao debridamento de partes ósseas necrosadas. Uso de câmara de oxigênio hiperbárico pode ser utilizada no caso de osteomielite crônica^{17, 18}.

O transplante de medula óssea continua sendo a melhor opção terapêutica, capaz de promover a remissão e limitar o comprometimento neurológico da doença. Em estudo de coorte realizado por Orchard e colaboradores, 193 pacientes de osteopetrose foram submetidos a transplante de medula óssea com taxa de sobrevivência após 6 anos de aproximadamente 50%.^{2, 19} Para tanto, é de fundamental importância o reconhecimento precoce da doença, já que quanto mais cedo for realizado o transplante, menores serão as sequelas neurológicas e melhor será a qualidade de vida para o paciente²⁰⁻²¹.

BIBLIOGRAFIA

1. Albers-Shonberg. Roentgenbilder einer seltenen Knochenerkrankung. Munch Med Wochenschr. 1904; 51: 4.
2. Borsato ML CH, Pizza M, Silva HR, Luporini SM, Tanaka PY, Castro NS,

- Bruniera P, Barros JC. Malignant osteopetrosis – bone marrow transplantation. *Rev bras hematol hemoter.* 2008; 30: 4.
3. Helfrich MH. Osteoclast diseases and dental abnormalities. *Archives of oral biology.* 2005; 50: 115-22.
 4. Mikami T, Miake Y, Bologna-Molina R and Takeda Y. Ultrastructural Analyses of Alveolar Bone in a Patient With Osteomyelitis Secondary to Osteopetrosis: A Review of the Literature. *Journal of oral and maxillofacial surgery : official journal of the American Association of Oral and Maxillofacial Surgeons.* 2016; 74: 1584-95.
 5. Stark Z and Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet journal of rare diseases.* 2009; 4: 5.
 6. Amoretti CF RG, Carvalho PR, Trotta EA. Validation of sedation scores in mechanically ventilated children admitted to a tertiary pediatric intensive care unit *Rev Bras Ter Intensiva.* 2008; 20: 6.
 7. Manworren RC and Stinson J. Pediatric Pain Measurement, Assessment, and Evaluation. *Seminars in pediatric neurology.* 2016; 23: 189-200.
 8. Monaghan BA, Kaplan FS, August CS, Fallon MD and Flannery DB. Transient infantile osteopetrosis. *The Journal of pediatrics.* 1991; 118: 252-6.
 9. Sly WS, Whyte MP, Sundaram V, et al. Carbonic anhydrase II deficiency in 12 families with the autosomal recessive syndrome of osteopetrosis with renal tubular acidosis and cerebral calcification. *The New England journal of medicine.* 1985; 313: 139-45.
 10. Glorieux FH, Pettifor JM, Marie PJ, Delvin EE, Travers R and Shepard N. Induction of bone resorption by parathyroid hormone in congenital malignant osteopetrosis. *Metabolic bone disease & related research.* 1981; 3: 143-50.
 11. Nadvi SZ, Kottamasu SR, Bawle E and Abella E. Physiologic osteosclerosis versus osteopetrosis of the newborn. *Clinical pediatrics.* 1999; 38: 235-8.
 12. Simanovsky N, Rozovsky K, Hiller N, Weintraub M and Stepensky P. Extending the Spectrum of Radiological Findings in Patients With Severe Osteopetrosis and Different Genetic Backgrounds. *Pediatric blood & cancer.* 2016; 63: 1222-6.
 13. Oliveira CL OL, Cruz RL, Braune AS, Tonomura E. Diferenças clínicas e radiológicas entre portadores de osteopetrose e picnodisostose *Rev Bras Cir Craniomaxilofac* 2010; 13: 6.
 14. Fleming M. Dor sem nome. *Pensar o sofrimento. Revista Brasileira de Psicanálise* 2008; 42: 5.
 15. World Health Organization W. WHO guidelines on the pharmacological treatment of persisting pain in children with medical illnesses. http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/44540/1/9789241548120_Guidelines.pdf: World Health Organization, 2012.
 16. Scaramuzza L, Messuti L, Manicone PF, et al. Clinical and histological modifications in osteopetrotic bone: a review. *Journal of biological regulators and homeostatic agents.* 2009; 23: 59-63.
 17. Garcia CM, Garcia MA, Garcia RG and Gil FM. Osteomyelitis of the mandible in a patient with osteopetrosis. Case report and review of the literature. *Journal of maxillofacial and oral surgery.* 2013; 12: 94-9.
 18. Shah J. Hyperbaric oxygen therapy. *The journal of the American College of Certified Wound Specialists.* 2010; 2: 9-13.
 19. Orchard PJ, Fasth AL, Le Rademacher J, et al. Hematopoietic stem cell transplantation for infantile osteopetrosis. *Blood.* 2015; 126: 270-6.
 20. Palagano E, Slatter MA, Uva P, et al. Hematopoietic stem cell transplantation corrects osteopetrosis in a child carrying a novel homozygous mutation in the FERMT3 gene. *Bone.* 2017; 97: 126-9.
 21. Baumbauer KM, Young EE, Starkweather AR, Guite JW, Russell BS and Manworren RC. Managing Chronic Pain in Special Populations with Emphasis on Pediatric, Geriatric, and Drug Abuser Populations. *The Medical clinics of North America.* 2016; 100: 183-97.

OSTEOPOROSE – PSEUDOGLIOMA: RELATO DE CASO

PSEUDOGLIOMA-OSTEOPOROSIS: CASE REPORT

ADRIANA SABBATINI DA SILVA ALVES, MARCELO RODRIGUES TORRES, GUSTAVO AMORIM MARTINS BRUM, FREDERICO BARRA DE MORAES, RANGELL DOS SANTOS GUERRA MACHADO

RESUMO

A osteoporose-pseudoglioma é uma doença genética rara. Além de baixa massa óssea para idade que pode ocasionar múltiplas fraturas, existem também anormalidades oculares com déficit visual importante ou perda da visão. Já foi chamada de forma ocular da osteogênese imperfeita. No entanto, trata-se de entidade nosológica separada, porém nem sempre de conhecimento dos especialistas. O objetivo deste trabalho é relatar e discutir o caso de uma criança atendida pela ortopedia, deficiente visual desde o nascimento e apresentando fraturas com traumas mínimos.

DESCRITORES: OSTEOPOROSE-PSEUDOGLIOMA. BAIXA MASSA ÓSSEA. FRAGILIDADE ÓSSEA INFANTIL.

ABSTRACT

Osteoporosis-pseudoglioma is a rare genetic disease. In addition to low bone mass for age that can lead to multiple fractures, there are also ocular abnormalities with significant visual deficit or loss of vision. It has been called the ocular form of osteogenesis imperfecta. However, it is a separate nosological entity, but not always known to the specialists. The objective of this work is to report and discuss the case of a child attended by orthopedics, visually impaired from birth and presenting fractures with minimal trauma.

KEYWORDS: OSTEOPOROSIS-PSEUDOGLIOMA. LOW BONE MASS. CHILDHOOD BONE FRAGILITY.

INTRODUÇÃO

A osteoporose-pseudoglioma (OPG) é uma doença genética rara caracterizada por importante baixa massa óssea para a idade e anormalidades oculares, que levam à perda da visão. Ocorre aproximadamente em 1 a cada 2 milhões de pessoas⁽¹⁻⁵⁾. Foi descrita pela primeira vez por Von Pellathy em 1931⁽⁶⁾.

Nos exames são encontradas múltiplas fraturas em diferentes estágios de consolidação com deformidades dos ossos longos, fraturas por compressão das vértebras com deformidades da coluna vertebral, além da rarefação óssea generalizada e alterações no crânio como afinamento das tábuas ósseas.

O tratamento medicamentoso ainda é controverso, com relatos de uso de pamidronato na infância e a teriparatida na fase adulta. O tratamento cirúrgico requer cuidados para que o material de síntese não tenha soltura precoce. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de OPG ocorrido em uma criança atendida pela ortopedia.

RELATO DE CASO

Paciente masculino, 15 anos de idade, 60 kg, procedente de Goiânia-Goiás, deficiente visual desde o nascimento.

Irmão de 19 anos com a mesma deficiência visual. Mãe refere que criança teve duas fraturas por trauma mínimo, uma em úmero proximal esquerdo e outra em região supracondileana do fêmur direito, com discrepância de 03 cm (figura 1). Esta última fratura com consolidação viciosa com 30° de antecurvatum. Foi avaliado pelo cirurgião de joelho, que indicou osteotomia do fêmur distal com fixação interna para correção da deformidade. No entanto, antes solicitou avaliação do especialista em doenças osteometabólicas devido à má qualidade óssea nas radiografias.

A densitometria óssea (DXA) evidenciou baixa massa óssea para a idade, com Z-score = -5,4 na coluna lombar (figura 2). Investigação laboratorial para doenças osteometabólicas na infância revelou exames todos normais exceto PINP baixo. Radiografias da coluna evidenciaram fraturas vertebrais por acunhamento em diversos níveis (L1, L2, L3) que passaram despercebidas do ponto de vista clínico pelo paciente e pelos familiares, mas que já se apresenta com cifose escoliose (figura 3).

Foi aventada a hipótese de osteoporose-pseudoglioma. Neste caso, o exame da retina deve apresentar lesão de

padrão semelhante ao glioma, por isso denominada pseudoglioma. O paciente foi encaminhado então para o serviço de retina da oftalmologia para investigação da lesão ocular. Foi verificada a presença do pseudoglioma, o que confirmou a suspeita clínica.

Assim, com esse diagnóstico, foi sugerido iniciar tratamento clínico e aguardar durante alguns anos a melhora da massa óssea para que fosse feita a cirurgia de correção da deformidade do joelho. Não foi indicado uso de teriparatida, pois o paciente tem fise aberta, estando ainda em fase de crescimento (figura 4). Iniciou-se o uso de Pamidronato 60 mg por via endovenosa a cada três meses. Até o presente momento após um ano de tratamento não foram observadas novas fraturas.

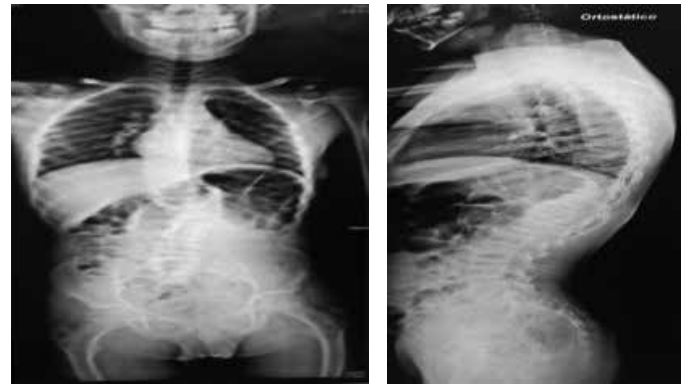


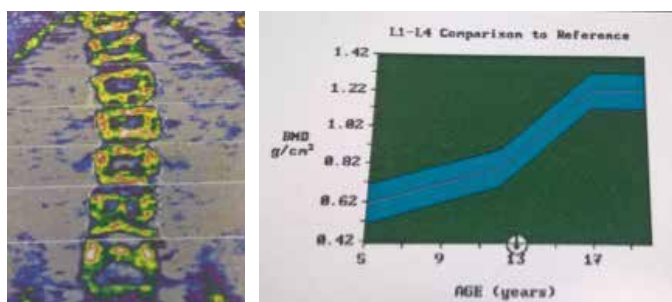
Figura 3 - Radiografias da coluna lombar em anteroposterior (A) e em perfil (B) evidenciando múltiplas fraturas vertebrais evoluindo com cifose aumentada.



Figura 1 – Radiografias do joelho direito em anteroposterior (A) e perfil (B) evidenciando fratura supracondiliana do fêmur distal à direita com encurtamento e antecurvatum, além de fratura do úmero proximal já consolidada (C).



Figura 4 - Radiografias da pelve em anteroposterior (A) e na escanometria (B) evidenciando fise aberta, coxa valga bilateral simétrica, e discrepância de 03 cm com membro inferior direito menor do que o esquerdo.



Region	BMD ¹ g/cm ²	Young-Adult % T-Score	Age-Matched ² % Z-Score
L1	0.294	-	36 -5.3
L2	0.351	-	39 -5.5
L3	0.394	-	44 -5.1
L4	0.324	-	36 -5.8
L1-L4	0.338	-	38 -5.4

Figura 2 – Densitometria óssea evidenciou baixa massa óssea para a idade, com Z-score = -5,4 na coluna lombar.

DISCUSSÃO

A ocorrência da OPG estaria relacionada a um padrão de herança autossômica recessiva. Há relatos de famílias com alta incidência da doença devido à grande quantidade de casamentos consanguíneos⁽⁷⁾. É causada por uma mutação no gene LRP5 (gene relacionado ao receptor da lipoproteína 5 de baixa densidade). A proteína LRP5 ajuda a regular a densidade mineral óssea e tem papel crítico no desenvolvimento da retina^(1-5,8). A mutação no gene LRP5 impede as células de fabricarem a proteína LRP5 ou leva à formação de uma proteína que não funciona. A perda desta função leva a um distúrbio na via Wnt de sinalização química. A proteína LRP5 seria um co-receptor, ou seja, formaria um complexo receptor juntamente com a proteína Wnt na membrana dos osteoblastos, que, quando ativados, promoveriam a estabilização da beta-catenina no citoplasma destas células e induziriam a formação óssea. Na osteoporose pseudoglioma esta via está deficiente, com conseqüente falha na formação de osso^(8,9).

A falha na via Wnt de sinalização também afeta o desenvolvimento normal da retina, levando a uma hipovascularização

durante o seu desenvolvimento. Posteriormente pode ocorrer uma neovascularização, porém com vasos desorganizados e de parede frágil⁽¹⁰⁾. A maioria dos indivíduos afetados possuem visão prejudicada ao nascimento ou na infância precoce, e tornam-se cegos quando adultos jovens. A terminologia pseudoglioma é utilizada para descrever as lesões oculares porque ao exame elas lembram um tumor de retina conhecido como glioma⁽¹⁻⁵⁾.

Somer et al⁽⁷⁾ em estudo com um casal de irmãos afetados realizou extensa análise bioquímica e metabólica em que todos os achados foram normais. A biópsia óssea mostrou um decréscimo na quantidade normal de tecido osteoide, com áreas de superfície de reabsorção por osteoclastos dentro dos limites normais. Por este motivo, a OPG foi primeiramente entendida como uma desordem do colágeno antes da descoberta do gene defeituoso⁽⁷⁾ e já foi também chamada de Forma Ocular da Osteogênese Imperfeita⁽¹⁻⁵⁾.

Além do grave déficit visual ou cegueira, as demais manifestações clínicas são decorrentes da fragilidade óssea. São elas: 1 - múltiplas fraturas em diferentes fases de consolidação, tanto dos ossos longos como do esqueleto axial; 2 - deformidades dos membros; 3 - múltiplas fraturas na coluna vertebral com colapso das vértebras afetadas levam a escoliose secundária e baixa estatura; 4 - no crânio, ocorre afinamento das tábuas ósseas (craniotabes) e deformidades. Raramente outras manifestações estão presentes, como fraqueza muscular (hipotonia), hiperfrouxidão ligamentar e das articulações, convulsões e retardo mental^(1-5,7).

Na análise densitométrica deve-se lembrar que em crianças, mulheres na pré-menopausa e homens abaixo de 50 anos o índice de Z-score (que mostra o desvio padrão em relação aos indivíduos da mesma faixa etária) é o adotado para análise. Os índices de Z-score do fêmur proximal não estão disponíveis na população pediátrica abaixo de 3 anos, devendo ser utilizada a medida de massa óssea de coluna total e corpo inteiro. Nosso paciente apresenta densitometria óssea com baixa massa óssea para a idade, com Z-score = -5,4 na coluna lombar.

Existem marcadores séricos usados para fornecer um parâmetro do turnover ósseo basal do paciente e análise de sua evolução e resposta ao longo do tratamento. O CTX (telopeptídeo carboxiterminal do colágeno tipo 1) é um produto da degradação do colágeno tipo 1 pelos osteoclastos e portanto um marcador sérico de reabsorção óssea. O PINP (propeptídeo aminoterminal do procólágeno tipo 1) é um marcador sérico de formação óssea. O colágeno tipo 1 é o principal componente do tecido osteoide. Quanto maior for a deposição de colágeno, maiores serão os níveis de PINP. O PINP sérico diminui durante a terapia com inibidores do turnover ósseo (antirreabsortivos) e aumenta quando são usadas drogas formadoras de tecido ósseo, como a teriparatida (anabólico).

Devido à raridade desta condição, ainda não há um consenso a respeito do tratamento medicamentoso. Até algum tempo atrás o tratamento da fragilidade óssea na infância visava apenas o manejo das fraturas e correções cirúrgicas das deformidades. Com o surgimento de novas drogas, formadoras ou anti-reabsortivas, outras opções se abriram.

Conforme citado, o defeito primordial na OPG está localizado no gene LRP5, que codifica uma proteína presente na membrana dos osteoblastos e seus precursores. Em decorrência de uma mutação que induz à perda da função desta proteína, a formação do tecido ósseo está diminuída. Assim, o racional para o tratamento destes pacientes seria o uso de um medicamento que estimulasse a formação de massa óssea, como a tereparatida. No entanto, seu uso não está indicado para indivíduos em fase de crescimento devido ao potencial efeito carcinogênico. Sendo assim, as drogas anti-reabsortivas, como os bifosfonados, são a única opção viável de tratamento para estas crianças neste momento⁽¹¹⁾.

Os bifosfonados foram desenvolvidos no século XIX, mas somente nos anos 60 foram investigados para uso em doenças osteometabólicas e nos anos 90 seu mecanismo de ação foi demonstrado. Apresentam um alto índice de ligação aos cristais de hidróxiapatita do tecido ósseo. Durante o processo de reabsorção óssea são captados ativamente pelos osteoclastos, desencadeando uma série de efeitos metabólicos intracelulares que levam à morte celular por apoptose⁽¹¹⁾.

Neste caso aqui relatado fizemos uso do Pamidronato endovenoso. Este bifosfonato pertence ao grupo dos nitrogenados, mais recentemente desenvolvidos. Seu uso tem sido demonstrado com sucesso e segurança em crianças^(8, 11). Atualmente o paciente encontra-se com um ano de uso da medicação, além da suplementação de cálcio e vitamina D via oral, cuja necessidade deve sempre ser lembrada.

Assim como em outras condições de fragilidade óssea na infância, na OPG o tratamento cirúrgico tanto das fraturas como das deformidades ósseas pode levar a maus resultados devidos a problemas inerentes à fixação cirúrgica em ossos severamente deformados e com coeficiente de força comprometido biomecanicamente. Kasten et al⁽⁶⁾ relataram o caso de uma criança de 6 anos com múltiplas fraturas dos fêmures e que apresentava 80° de arqueamento no plano sagital na região supracondileana do fêmur esquerdo, tendo sido indicado correção cirúrgica com uso de hastes intramedulares flexíveis. Além de complicações no intraoperatório (fratura subtrocantária), a haste teve que ser removida com uma semana de pós operatório devido ao seu deslocamento. Jerosch et al⁽¹²⁾ e Karbowski et al⁽¹³⁾ publicaram estudos com uso de hastes intramedulares extensíveis em que os índices de complicações variaram entre 21% a 63,4%^(12,13). Portanto, em

algumas situações a correção cirúrgica das deformidades pode se fazer necessária⁽¹⁴⁾, mas os estudos indicam que o manejo ortopédico deve ser conservador sempre que possível.

Nosso paciente apresenta deformidade considerável (30° antecurvatum) na região supracondileana do fêmur direito. Porém, estamos aguardando maior tempo de uso do Pamidronato para avaliação do ganho de massa óssea e reconsiderarmos a possibilidade de tratamento cirúrgico.

BIBLIOGRAFIA

1. Ai M, Heeger S, Bartels CF, Schelling DK; Osteoporosis-Pseudoglioma Collaborative Group. Clinical and molecular findings in osteoporosis-pseudoglioma syndrome. *Am J Hum Genet.* 2005; 77 (5): 741-53.
2. Gong Y, Slee RB, Fukai N, Rawadi G, Roman-Roman S, Reginato AM, Wang H, Cundy T, Glorieux FH, Lev D, Zacharin M, Oexle K, Marcelino J, Suwairi W, Heeger S, Sabatakos G, Apte S, Adkins WN, Allgrove J, Arslan-Kirchner M, Batch JA, Bighton P, Black GC, Boles RG, Boon LM, Borrone C, Brunner HG, Carle GF, Dallapiccola B, De Paepe A, Floege B, Halfhide ML, Hall B, Hennekam RC, Hirose T, Jans A, Jüppner H, Kim CA, Keppeler-Noreuil K, Kohlschütter A, LaCombe D, Lambert M, Lemyre E, Letteboer T, Peltonen L, Ramesar RS, Romanengo M, Somer H, Steichen-Gersdorf E, Steinmann B, Sullivan B, Superti-Furga A, Swoboda W, van den Boogaard MJ, Van Hul W, Vikkula M, Votruba M, Zabel B, Garcia T, Baron R, Olsen BR, Warman ML; Osteoporosis-Pseudoglioma Syndrome Collaborative Group. LDL receptor-related protein 5 (LRP5) affects bone accrual and eye development. *Cell.* 2001 Nov 16; 107 (4): 513-23.
3. Levasseur R, Lacombe D, Vernejoul MC. LRP5 mutations osteoporosis-pseudoglioma syndrome and high-bone-mass disorders. *Joint Bone Spine.* 2005; 72 (3): 207-14.
4. Narumi S, Numakura C, Shiihara T, Seiwa C, Nozaki Y, Yamagata T, Momoi MY, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Nishi E, Kawame H, Akahane T, Nishimura G, Emi M, Hasegawa T. Various types of LRP5 mutations in four patients with osteoporosis-pseudoglioma syndrome: identification of a 7.2-kb microdeletion using oligonucleotide tiling microarray. *Am J Med Genet A.* 2010; 152A (1): 133-40.
5. Tüysüz B, Bursalı A, Alp Z, Suyugül N, Laine CM, Mäkitie O. Osteoporosis-pseudoglioma syndrome: three novel mutations in the LRP5 gene and response to bisphosphonate treatment. *Horm Res Paediatr.* 2012; 77 (2): 115-20.
6. Kasten P, Bastian L, Schmid H, Coull R, Wippermann BW, Krettek C. Failure of operative treatment in a child with osteoporosis-pseudoglioma syndrome. *Clin Orthop Relat Res.* 2003 May; (410): 262-6.
7. Somer H, Palotie A, Somer M, Hoikka V, Peltonen L. Osteoporosis-pseudoglioma syndrome: clinical, morphological, and biochemical studies. *Journal of Medical Genetics* 1988; 25: 543-9.
8. Streeten EA, McBride D, Puffenberger E, Hoffman ME, Pollin TI, Donnelly P, Sack P, Morton H. Osteoporosis-pseudoglioma syndrome: description of 9 new cases and beneficial response to bisphosphonates. *Bone.* 2008; 43 (3): 584-90.
9. Arantes HP, Barros ER, Kunii I, Bilezikian JP, Lazaretti-Castro M. Teriparatide increases bone mineral density in a man with osteoporosis pseudoglioma. *J Bone Miner Res.* 2011; 26 (12): 2823-6.
10. Huang W, Li Q, Amiry-Moghaddam M, Hokama M, Sardi SH, Nagao M, Warman ML, Olsen BR. Critical Endothelial Regulation by LRP5 during Retinal Vascular Development. *PLoS One.* 2016; 11 (3): 31.
11. Barros ER; Lazaretti-Castro M. Considerações Sobre Fragilidade Óssea na Infância: Identificação de uma Nova Mutação no Gene LRP5, Avaliação do uso de Bifosfonados na Osteogênese Imperfecta e na Osteoporose-Pseudoglioma. TESE – Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP) 2008. <http://repositorio.unifesp.br/handle/11600/24267>
12. Jerosch J, Mazzotti I, Tomasevic M: Complication after treatment with osteogenesis imperfecta with a Bailey-Dubow rod. *Arch Orthop Trauma Surg* 117:240-245, 1998.
13. Karbowski A, Schwitalle M, Brenner R, et al: Experience with Bailey-Dubow rodding in children with osteogenesis imperfecta. *Eur J Pediatr Surg* 10: 119-124, 2000.
14. Swoboda W, Grill F: The osteoporosis syndrome: Update and report on two affected siblings. *Pediatr Radiol* 18: 399-404, 1998.

OSTEOPOROSE TRANSITÓRIA DE QUADRIL BILATERAL NO PÓS-PARTO: RELATO DE CASO

POSTPARTUM BILATERAL TRANSIENT OSTEOPOROSIS OF THE HIP: CASE REPORT

RODOLFO ROVAGNOL CAMBOTA, THALES AUGUSTO DE QUEIROZ, FÁBIO LOPES DE CAMARGO, FREDERICO BARRA DE MORAES, RODRIGO MARQUES PARANAHYBA, LINDOMAR GUIMARÃES OLIVEIRA

RESUMO

Osteoporose transitória de quadril (OTQ) é uma entidade clínica rara, autolimitada e de etiologia desconhecida caracterizada por algia intensa e limitante nos quadris sem trauma associado. O presente trabalho visa relatar um caso de OTQ bilateral no puerpério em primigesta de 35 anos, com manifestações sintomáticas características da doença iniciadas no primeiro dia de pós-parto. O diagnóstico e o acompanhamento foram realizados através de RNM e Absorciometria por raio X de dupla energia (DXA) no início e após remissão dos sintomas. A analgesia, mesmo com uso de opioides, não apresentou grande eficácia. Houve regressão espontânea da dor em poucas semanas retomando aos exercícios físicos com 3 meses.

DESCRITORES: OSTEOPOROSE TRANSITÓRIA DE QUADRIL. EDEMA ÓSSEO MEDULAR. SÍNDROME DA DOR COMPLEXA REGIONAL.

ABSTRACT

Transient hip osteoporosis (OTQ) is a rare, self-limiting clinical entity of unknown etiology characterized by severe and limiting pain in the hips without associated trauma. The present study aims to report a case of bilateral OTT in the puerperium in primigravida of 35 years, with symptomatic manifestations characteristic of the disease initiated on the first day postpartum. Diagnosis and follow-up were performed through MRI and dual-energy X-ray Absorptiometry (DXA) at baseline and after remission of symptoms. Analgesia, even with the use of opioids, did not show great efficacy. There was spontaneous regression of pain in a few weeks, resuming exercise at 3 months.

KEYWORDS: TRANSIENT OSTEOPOROSIS OF THE HIP. BONE MARROW OEDEMA. REGIONAL PAIN COMPLEX SYNDORME.

INTRODUÇÃO

A Osteoporose Transitória de Quadril (OTQ) é uma doença rara, de etiologia pouco conhecida que se apresenta com dor intensa de evolução rápida e autolimitada, causadora de limitação funcional. Foi primeiramente reportada por Ravault em 1947 seguido por Curtiss e Kincaid em 1949^(1,2).

Foi descrita com denominações distintas dentro das várias especialidades médicas como Síndrome do Edema Ósseo Medular Primário, Osteoporose Regional Migratória, Síndrome da Dor Complexa Regional Tipo I, Variação Não Traumática de Síndrome de Sudeck e Algodistrofia do Quadril^(1,3,4), indefinição que levanta controvérsias quanto a classificação da doença, dificultando ainda mais o seu manejo.

Embora a bilateralidade seja comum (40%), a ocorrência simultânea é rara e praticamente só encontrado em gestan-

tes. O paciente tipicamente afetado é a gestante no terceiro trimestre ou pós-parto e o homem de meia idade⁽⁵⁾.

O trabalho visa apresentar um caso de OTQ em paciente primigesta de 35 com início dos sintomas no primeiro dia pós-parto e resolução espontânea em poucas semanas.

RELATO DE CASO

Paciente feminina, 35 anos, primigesta com história de dor severa em quadris de evolução rápida que teve início no segundo dia pós-parto. Negou ter sofrido quedas, traumas diretos ou ter sido submetida a atividades físicas extenuantes nos dias que antecederam o surgimento do quadro algíco. Submetida ao parto cirúrgico sem intercorrências quando registrava 39 semanas e 6 dias de gestação. Nos dez dias que antecederam o parto queixava dor leve não limitante em

topografia de sacroilíacas. No dia do parto já apresentava dor leve em quadris ao deambular que evoluiu com dor intensa limitante em 48 horas.

Após 10 dias da agudização dos sintomas realizou Ressonância Nuclear Magnética da coluna lombar e pelve que evidenciou hipohidratação discal entre L4-L5 e imagem correspondente a edema medular ósseo da cabeça e colo femorais bilateral e simétrico (Figuras 1).

Passados 12 dias da realização da RNM foram realizados também exames de Densitometria óssea (DXA) de ambos os quadris evidenciando osteopenia em quadril esquerdo e osteoporose em quadril direito conforme padrões da Organização Mundial de Saúde (Figuras 2 e 3).

Para controle da dor foram prescritos o anti-inflamatório não hormonal Celecoxib e o analgésico Oxycodona evidenciando pouca eficácia na melhora algica. Após discutido a possível terapêutica com a paciente e seus familiares, foi optado pela não instituição dos tratamentos já descritos para OTQ, como por exemplo os Bisfosfonatos, Calcitonina e Teriparatida, por falta de comprovada segurança do uso destas medicações na fase de amamentação.

Após 24 dias da agudização dos sintomas, mantendo repouso relativo, apresentou melhora parcial da queixa algica que progrediu favoravelmente chegando ao 42º dia após o início dos sintomas com remissão total do quadro doloroso.

Novas DXA e RNM foram realizadas após 144 e 147 dias do início dos sintomas, respectivamente. Os resultados mostraram melhora do padrão de edema nos colos e cabeças femorais em ambas as ponderações da RNM e melhora do padrão densitométrico dos quadris (Figuras 4, 5 e 6). A paciente retornou progressivamente às atividades cotidianas, voltando a praticar exercícios em academia 110 dias após o parto, sem qualquer sequela.

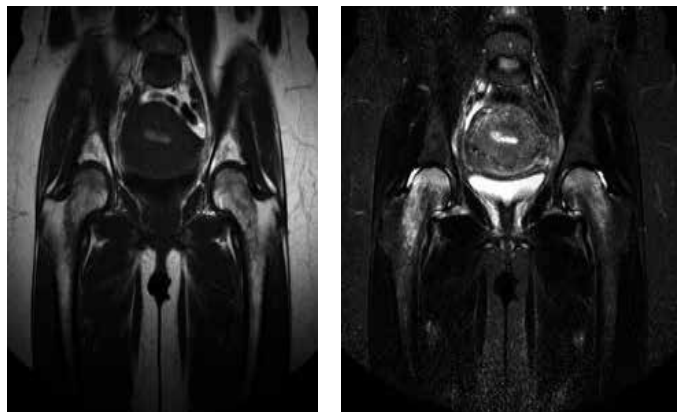


Figura 1 – Ressonância Nuclear Magnética de Bacia realizada 10 dias após agravamento dos sintomas; corte coronal ponderado em T1 (A) e T2 (B), evidenciando sinal sugestivo de edema medular ósseo em colo e cabeça femoral bilateral.

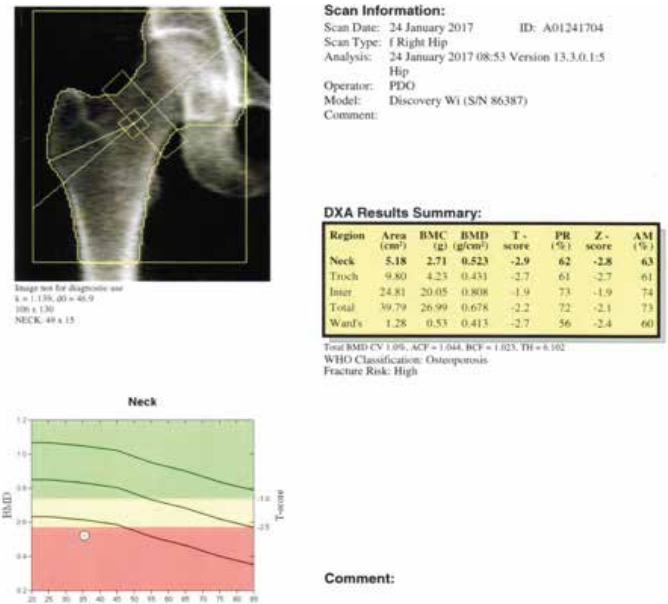


Figura 2 – Densitometria de quadril direito, realizado 22 dias após agravamento dos sintomas, evidenciando osteoporose densitométrica.

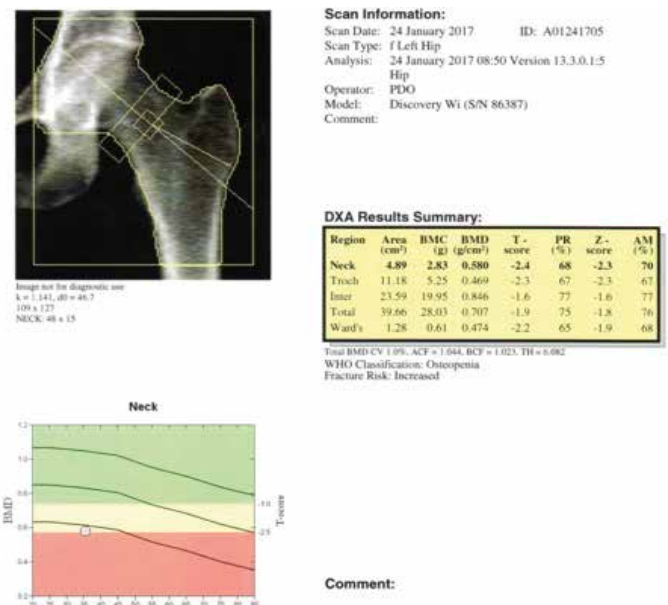


Figura 3 – Densitometria de quadril esquerdo, realizado 22 dias após agravamento dos sintomas, evidenciando osteopenia densitométrica.

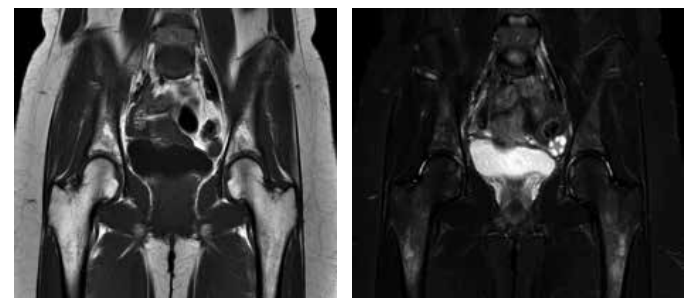


Figura 4 – Ressonância Nuclear Magnética de Bacia realizada após 147 dias do início dos sintomas; corte coronal ponderado em T1 (A) e T2 (B), evidenciando melhora do sinal sugestivo de edema medular ósseo em colo e cabeça femoral bilateral.

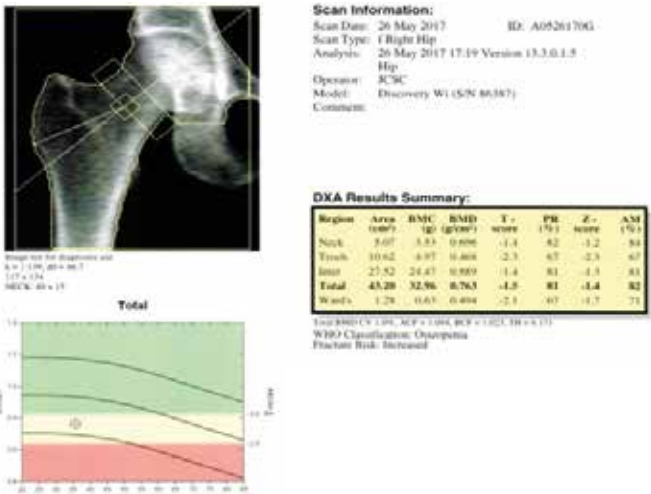


Figura 5 – Densitometria de quadril direito, realizado 144 dias após agravamento dos sintomas, evidenciando melhora do padrão densitométrico se comparado ao exame inicial.

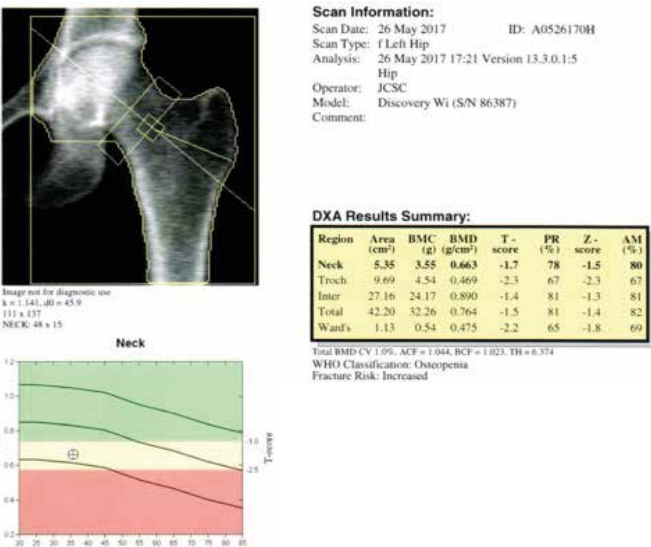


Figura 6 – Densitometria de quadril esquerdo, realizado 144 dias após agravamento dos sintomas, evidenciando melhora do padrão densitométrico se comparado ao exame inicial.

DISCUSSÃO

Mais prevalente em homens, a OTQ quando ocorre nas mulheres surge geralmente no último trimestre da gestação ou logo após o parto. Trata-se de uma rara patologia de etiologia não compreendida e o Diagnóstico é frequentemente clínico, confirmado através de RNM.

Diversos trabalhos buscam desmistificar esta rara doença. Lequesne⁽⁴⁾ em 1968 traçou paralelos entre a OTQ e a Síndrome de Sudek quanto a fisiopatologia e a evolução clínica de ambas. Yamamoto et al.⁽⁶⁾ em 1999 realizaram estudos histopatológicos em três pacientes diagnosticados com OTQ e não encontraram tecido osteonecrotico nas peças estudadas, reduzindo a hipótese de se tratar de uma fase inicial reversível da osteonecrose da cabeça femoral, sendo portanto uma doença distinta.

Em um estudo caso controle de 2017, Hadji et al.⁽⁷⁾ concluíram que a OTQ associada a gestação é uma doença multifatorial com diversas características individuais contribuintes, encontrando estreita relação com imobilização durante a gestação, problemas odontológicos e falta de exercícios na infância.

Os marcadores de formação óssea parecem não contribuir para o diagnóstico de Síndrome do edema medular ósseo do quadril. Através do estudo de 37 pacientes com este diagnóstico⁽⁸⁾, marcadores de formação e absorção óssea foram dosados no sangue e não apresentaram elevação se comparado ao controle, entretanto estavam elevados no aspirado no sítio do edema ósseo.

O exame radiográfico pode ser útil no diagnóstico para descartar alterações óbvias na estrutura óssea que poderia gerar dor. A rarefação óssea típica surge apenas tardiamente neste método diagnóstico. Por sua capacidade de realizar o escaneamento dos prótons presentes na água, a RNM é o método de escolha na identificação do edema medular ósseo (3) característico da OTQ.

A Absorciometria por Raio X de dupla energia (DXA) é um método controverso para o diagnóstico. Cadet e Honig⁽⁹⁾ em 2009 concluíram que a densitometria pode ser útil para a confirmação diagnóstica e acompanhamento da desmineralização e resposta terapêutica. Em contrapartida, uma extensa revisão sobre a maternidade e a densidade mineral óssea publicada na Acta Orthopaedica em 2009⁽¹⁰⁾, alerta para a dificuldade metodológica imposta pela gestação e lactação, já que o peso e a composição do tecido mole, alterados neste período, influenciam na medição da densidade mineral óssea (DMO). A robusta revisão expõe ainda que durante a gestação há uma perda média de 5% da DMO na gestante, fazendo deste um método impreciso para o diagnóstico.

O Tratamento é ainda mais controverso. Diversas terapêuticas são propostas para a OTQ não havendo consenso quanto ao benefício diante da evolução natural da doença. Faltam ainda trabalhos que avaliem a segurança terapêutica na gestação e amamentação que, por questões éticas, deverá permanecer imprecisa.

BIBLIOGRAFIA

- Vaishya R, Agarwal AK, Kumar V, Vijay V, Vaish A. Transient osteoporosis of the hip: A mysterious cause of hip pain in adults. Indian Journal of Orthopaedics, 2017. 51(4): 455-60.
- Curtiss PH Jr., Kincaid WE. Transitory demineralization of the hip in pregnancy. A report of three cases. J Bone Joint Surg Am 1959;41-A: 1327-33.
- Sanjeev Patel; Primary bone marrow oedema syndromes, Rheumatology, 2014. 53(5): 785-92.
- Lequesne M. Transient osteoporosis of the hip. A nontraumatic variety of Südeck's atrophy. Ann Rheum Dis, 1968. 27: 463-71.
- Rajak R, Camilleri J. An unusual cause of hip pain. BMJ Case Reports. 2011. 4456.
- Yamamoto T, Kubo T, Hirasawa Y. A clinicopathologic study of transient osteoporosis of the hip. Skeletal Radiol, 1999. 28: 621-7.
- Hadji P, Boekhoff J, Hahn M. Pregnancy-associated transient osteoporosis of the hip: results of a case-control study. Arch Osteoporos, 2017. 12: 11.
- Berger CE, Kroner AH, Mihai-Poru MB. Biochemical markers of bone metabolism in bone marrow oedema syndrome of the hip, Bone, 2003. 33: 346-51.
- Cadet M, Honig S. Utility of bone densitometry in diagnostic evaluation and monitoring in regional migratory osteoporosis. J Clin Rheumatol, 2009. 15(3): 124-6.
- Karlsson MK, Henrik GA, Karlsson C. Maternity and bone mineral density. Acta Orthopaedica, 2005. 76(1): 2-13.

LOMBALGIA POR RABDOMIOSSARCOMA PARAVERTEBRAL: RELATO DE CASO

LUMBAR BACK PAIN DUE TO PARASPINAL RHABDOMYOSARCOMA: CASE REPORT

JULIANO FRANCISCO DA SILVA, MARCELO QUITERO ROSENZWEIG, MARCOS VINICIUS MUNIZ LEMES SOUTO, FREDERICO BARRA DE MORAES, LUCAS MATHEUS REIS, PAULO CESAR ALVES BORGES FILHO

RESUMO

O rhabdomyosarcoma é um tipo de câncer de partes moles muito raro. Uma de suas variantes é o rhabdomyosarcoma pleomórfico, que surge principalmente nos tecidos moles mais profundos de adultos. Relatamos um caso de lombalgia por rhabdomyosarcoma da musculatura paravertebral, descrevendo seu diagnóstico e tratamento.

DESCRITORES: LOMBALGIA; RABDOMIOSSARCOMA; COLUNA VERTEBRAL.

ABSTRACT

Rhabdomyosarcoma is a very rare type of soft tissue cancer. One of its variants is pleomorphic rhabdomyosarcoma, which came up especially in the deeper soft tissues of adults. We report a case of lumbar back pain due to paraspinal muscle rhabdomyosarcoma, describing its diagnosis and treatment.

KEYWORDS: LUMBAR BACK PAIN; RHABDOMYOSARCOMA; SPINE.

INTRODUÇÃO

O rhabdomyosarcoma (RMS) ocorre em adultos em uma de duas formas: 1) como casos esporádicos em tipos histológicos juvenis; 2) mais comumente, como a forma adulta em RMS pleomórfico.¹ O RMS é um tumor muito raro que, ocasionalmente, aparece na coluna vertebral.^{2,3} A primeira descrição do RMS foi feita por Weber em 1851.⁴

O RMS pleomórfico apresenta manifestações clínico-patológicas distintas, apresenta-se como um tumor agressivo, predominantemente de células fusiformes resultante na musculatura esquelética de adultos de meia idade e definida pela presença de células de tumores grandes, pleomórficas, que mostram, pelo menos focalmente, diferenciação muscular sarcomérica imunofenotípicas ou ultra-estrutural¹⁻³.

As características de imagem dessas neoplasias não podem ser utilizadas para diferenciá-las com precisão de outros tumores invasivos dos tecidos moles. Mais especificamente, suas características de imagem da ressonância magnética indicam alto teor de água, possivelmente devido a sua extensa rede de estroma solto. Na maioria dos casos de RMS as lesões não apresentam homogeneidade na intensidade de sinal nas

imagens ponderadas em T1, no entanto o hipersinal é habitual nas imagens ponderadas em T2.⁵

Objetivo deste trabalho é relatar um caso raro de lombalgia por rhabdomyosarcoma da musculatura paravertebral, descrevendo seu diagnóstico e o tratamento.

RELATO DE CASO

Paciente masculino, 53 anos, procedente de Bom Jesus da Lapa na Bahia, produtor rural, pequena propriedade, tabagista e etilista, febril e apresentando bom estado geral. Queixa lombalgia há 3 meses com crescimento de tumoração na região paravertebral esquerda, de crescimento rápido, aderido a planos profundos, de aproximadamente 10 cm de extensão, consistência de parte moles, dolorosa sem limitar os movimentos articulares, sem lesões de pele e sem alterar a marcha.

Vem com radiografias da região lombar (figura 1) sem evidências de lesões. Foi solicitado ressonância magnética da coluna lombar (figura 2), onde se evidencia lesão expansiva em região paravertebral esquerda, com hipersinal em T2 na musculatura paravertebral, infiltrativa e mal definida.



Figura 1: Radiografia da coluna lombar em anteroposterior (A) e perfil (B) sem lesões aparentes.

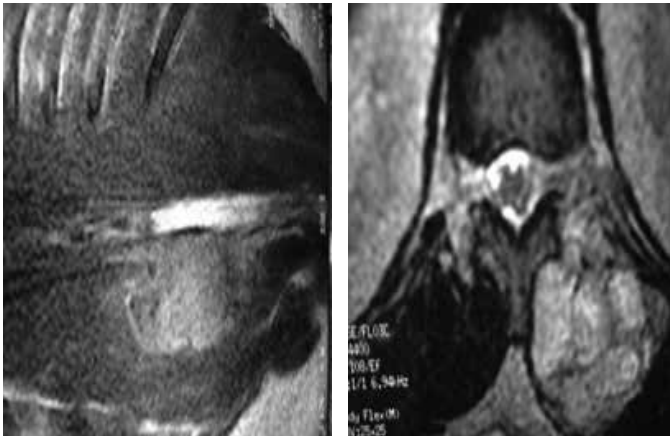


Figura 2: Ressonância magnética da coluna lombar em T2 evidenciando lesão expansiva em região paravertebral esquerda, com hipersinal na musculatura paravertebral, infiltrativa, corte coronal (A) e corte axial (B).

Foi realizada então biópsia muscular da região paravertebral, com diagnóstico de rabdiosarcoma anaplásico altamente indiferenciado, sem possibilidade de ressecção cirúrgica. Paciente foi encaminhado ao oncologista clínico, com quem realizou quimioterapia e radioterapia, vindo a falecer em seis meses após o diagnóstico devido a metástases pulmonares.

DISCUSSÃO

Está bem estabelecida na literatura que há uma predileção do RMS para pacientes sexo masculino (masculino / feminino 1,6: 1) e que a idade média em que os pacientes apresentam com estes tumores é entre 44 e 58 anos.^{5,6}

RMS são tumores altamente agressivos com tendência a metástase principalmente para os pulmões, ossos e parênquima cerebral.^{1,5} A taxa de sobrevida em cinco anos, para pacientes com RMS pleomórfico é de apenas 53,4% dos casos, e essa taxa cai para 4,3% para pacientes que apresentam metástases desse tipo de tumor.⁷

Vale ressaltar que o paciente deste caso clínico era do sexo masculino e se encaixava na faixa etária mais afetada. Além disso foram identificadas metástases nos pulmões levando o paciente a falecer após seis meses após o diagnóstico.

Os autores dos estudos publicados anteriormente estão em favor da ressecção total sempre que possível, onde a taxa de recorrência local está associada com o tamanho residual do tumor^{3,5}, tratamento adjuvante com radio e quimioterapia. No nosso caso a doença do paciente já estava em um estágio bem avançado, e a ressecção do tumor não foi possível devido ao comprometimento de toda musculatura paravertebral esquerda, e por isso só foi viável ao paciente a realização de radio e quimioterapia.

BIBLIOGRAFIA

1. Henderson DW, Raven JL, Pollard JA, Walters MN: Bone marrow metastases in disseminated alveolar rhabdomyosarcoma: case report with ultrastructural study and review. *Pathology*, 1976. 8: 329-41.
2. Agamanolis DP, Dasu S, Krill CE Jr: Tumors of skeletal muscle. *Hum Pathol*, 1986. 17: 778-95.
3. Gaiger AM, Soule EH, Newton WA Jr: Pathology of rhabdomyosarcoma: experience of the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. *Natl Cancer Inst Monogr*, 1981. 56: 19-27.
4. Stout AP: Rhabdomyosarcoma of the skeletal muscles. *Ann Surg*, 1946 123: 447-72.
5. Celli P, Cervoni L, Maraglino C: Primary rhabdomyosarcoma of the brain: observations on a case with clinical and radiological evidence of cure. *J Neurooncol*, 1998. 36: 259-67.
6. Hollowood K, Fletcher CD: Rhabdomyosarcoma in adults. *Semin Diagn Pathol*, 1994. 11: 47-57.
7. Ferrari A, Dileo P, Casanova M, Bertulli R, Meazza C, Gandola L. Rhabdomyosarcoma in adults. A retrospective analysis of 171 patients treated at a single institution. *Cancer*, 2003. 98: 571-80.

DOENÇA ÓSSEA DE PAGET NA TÍBIA E TERMOGRAFIA: RELATO DE CASO

PAGET'S DISEASE OF THE TIBIA AND TERMOGRAPHY: CASE REPORT

JOSÉ MATOS DE AGUIAR, PAULO HENRIQUE DA COSTA CORÁ, RODRIGO DE PAULA ALVAREZ SUAREZ, FREDERICO BARRA DE MORAES, EURÍPEDES BARSANULFO REZENDE SOBRINHO

RESUMO

A doença óssea de Paget é um distúrbio do metabolismo ósseo caracterizada por aumento localizado da remodelação óssea. Essa doença pode acometer diversos ossos do esqueleto, incluindo os ossos longos dos membros inferiores. Este artigo busca descrever a investigação diagnóstica, estudo imaginológico e tratamento de um caso de doença óssea de Paget na tíbia.

DESCRITORES: DOENÇA DE PAGET. OSTEÍTE DEFORMANTE. DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS.

ABSTRACT

Paget's disease of bone is a metabolic bone disorder characterized by localized increase in bone remodeling. This disease can affect several bones of the skeleton, including long bones of the legs. This paper aims to describe the diagnostic investigation, imaging study and treatment of a case of Paget's bone disease in the tibia.

KEYWORDS: PAGET'S DISEASE OF BONE. OSTEITIS DEFORMANS. METABOLIC BONE DISORDERS.

INTRODUÇÃO

A Doença Óssea de Paget (DOP) ou osteíte deformante é uma doença osteometabólica caracterizada pelo aumento focal da remodelação óssea em um ou mais sítios do esqueleto. Essa doença, descrita pela primeira vez por sir James Paget em 1877, possui em importante componente epigenético e tem elevada incidência no Reino Unido e outros países de população anglo-saxã, como Estados Unidos e Austrália. Da mesma forma, no Brasil, sua incidência é maior na população de descendência europeia.

Em geral, os portadores da DOP são assintomáticos. Entretanto, em alguns pacientes, esta doença pode estar associada à dor óssea e outras complicações, como osteoartrite, fraturas patológicas, deformidades ósseas, surdez e síndromes de compressão nervosa. Essas manifestações costumam ser mais frequentes com o avançar da idade e têm uma leve preferência pelo sexo masculino.

Os ossos longos dos membros inferiores, além de vértebras, crânio e pelve, estão entre os sítios mais comumente afetados pela doença. A principal alteração encontrada nesses ossos, em

especial a tíbia e o fêmur, costuma ser o aspecto de "sabre", devido a presença de deformidades em sua curvatura. Outros pacientes podem ainda apresentar dor recorrente devido a problemas secundários de marcha por arqueamento do membro afetado.

Embora se trate de uma doença osteometabólica frequente, os achados inespecíficos na doença de Paget e seu caráter de evolução crônica são responsáveis pelo seu subdiagnóstico. Portanto, a DOP configura-se como um distúrbio de diagnóstico geralmente tardio e muitas vezes acidental, por meio de exames complementares bioquímicos e imaginológicos.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 40 anos de idade, raça negra, procurou o serviço de Ortopedia e Traumatologia com queixa de dor em perna direita há um ano, sem outros sinais ou sintomas e história pessoal ou familiar, não significativas. Durante este período passou por investigação com diversos especialistas sem obter um diagnóstico definido e desde então faz uso de antiinflamatórios não esteroidais e opioides para alívio da dor.



Figura 1. Radiografias em ântero-posterior (A) e lateral (B) do joelho direito, com espessamento da cortical, esclerose e deformidades

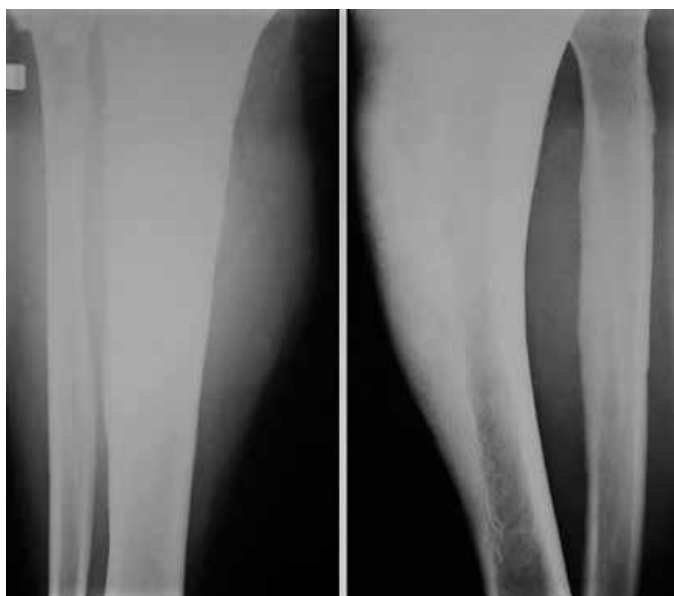


Figura 2. Radiografias em ântero-posterior (A) e lateral (B) da perna direita, com espessamento da cortical, esclerose e deformidades

Ao exame físico ortopédico, notou-se discreto edema quente e não compressível de membro inferior direito, acentuada deformidade em valgo ipsilateral e marcha instável. O diagnóstico de osteíte deformante foi baseado nos achados característicos evidenciados no exame clínico, laboratório e nos exames de imagem. A dosagem de fosfatase alcalina demonstrou níveis séricos discretamente elevados (250 U/L).

Foram também realizadas radiografias do membro inferior direito em incidências ântero-posterior e lateral (figura 1 e 2). As radiografias de joelho direito evidenciaram áreas de esclerose na região meta-epifisária proximal da tíbia, com espessamento da cortical e acentuação do trabeculado ósseo, enquanto que as radiografias de perna direita evidenciaram deformidade óssea da região proximal da tíbia com aumento das suas dimensões, áreas de esclerose, espessamento cortical e acentuação do trabeculado ósseo.

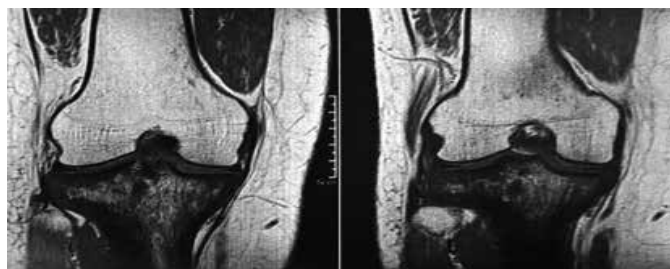


Figura 3 - Ressonância magnética corte coronal de uma sequência ponderada em T1 sem saturação de gordura do joelho direito, com sinal difusamente reduzido

A ressonância magnética em sequência ponderada T1 evidenciou sinal difusamente reduzido, heterogêneo, na região proximal da tíbia, sem acometimento de partes moles adjacentes (Figura 3). Por sua vez, à sequência STIR evidenciou-se sinal heterogêneo da região proximal da tíbia, predominantemente com áreas de hipersinal, relacionado a edema ósseo (Figura 4).



Figura 4 - Ressonância magnética corte coronal de uma sequência ponderada em T2 sem saturação de gordura do joelho direito, com sinal difusamente reduzido

A termografia evidenciou assimetria de áreas de calor, notando-se maior intensidade da temperatura na perna direita (33,4° C), com maior área quente em relação ao membro contralateral (Figura 5).

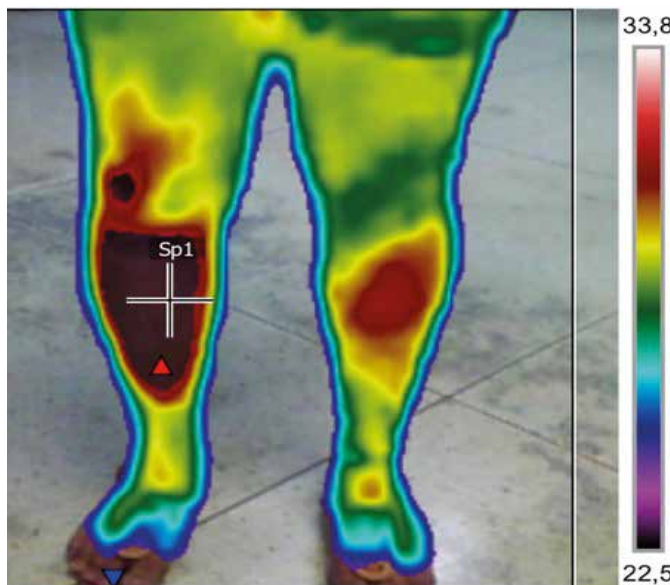


Figura 5 - Termografia evidenciando maior intensidade da temperatura na perna direita

Diante dos achados, foi realizada infusão de 5mg de ácido zoledrônico, bifosfonato de terceira geração de intensa ação anti-reabsortiva, com o objetivo de reduzir a dor e o risco do aparecimento das complicações no longo prazo, induzindo a remissão da doença.

DISCUSSÃO

A etiologia da doença óssea de Paget ainda não foi definida, no entanto existem relatos que propõem uma origem genética, relacionando 40% dos pacientes com antecedentes familiares e infecções virais. A doença cursa com aumento da remodelação óssea, resultando em anormalidade da arquitetura óssea, sendo esta enfraquecida e propensa a deformidades e fraturas.

O diagnóstico da DOP é baseado na história clínica, exames laboratoriais e imaginológicos. O aumento da remodelação óssea é evidenciado laboratorialmente pela elevação dos níveis de fosfatase alcalina sérica. A paciente deste caso apresentou valor elevado deste marcador: 250 U/L (referência no sexo feminino: 35 – 104 U/L).

Os achados radiográficos encontrados, como esclerose metaepifisária, espessamento cortical e acentuação do trabeculado ósseo, também são compatíveis com modificações da remodelação, evidenciando alterações ósseas crônicas decorrentes da DOP. A ressonância nuclear magnética apresenta achados relacionados ao edema ósseo, a exemplo do sinal heterogêneo da região proximal da tíbia, predominantemente com áreas de hipersinal, o que provavelmente está associado à atividade da doença.

A termografia é outro exame útil diante da hipótese diagnóstica de DOP. Baseado em imagem infravermelha, é um método diagnóstico inócuo, capaz de quantificar reações inflamatórias locais musculoesqueléticas. As imagens auxiliam no diagnóstico e acompanhamento do tratamento, pois são capazes de evidenciar sinais sugestivos de atividade da doença. A termografia da paciente em questão demonstra áreas de maior irradiação de calor na perna direita em relação à esquerda, o que sugere o aumento de temperatura local no membro acometido, sendo um sinal de processo inflamatório.

O tratamento tem como objetivo restaurar o metabolismo ósseo normal, contribuindo para o alívio da dor e diminuindo as chances de fraturas patológicas. Atualmente, a base do tratamento são os medicamentos bifosfonados. Estes são análogos do pirofosfato, cuja ponte de oxigênio é substituída por um carbonato ligado a várias cadeias laterais. Suas ligações características os tornam resistentes à hidrólise das fosfatases, permitindo sua ligação com a matriz óssea calcificada. Estes compostos ligam-se às superfícies ósseas, preferencialmente em áreas de elevado turnover ósseo.

Dentro desta classe de medicamentos, destaca-se o ácido zoledrônico, considerada atualmente a droga antirreabsortiva mais potente. Estudos evidenciam a superioridade deste medicamento na doença óssea de Paget em atividade, quando comparado às demais drogas antirreabsortivas, sendo esta, portanto, a justificativa de sua escolha para o tratamento desta paciente.

Por tratar-se de uma doença crônica, muitas vezes assintomática, a doença óssea de Paget continua sendo subdiagnosticada. Entretanto, novos métodos diagnósticos têm surgido no intuito de reverter esta condição, a exemplo da termografia. No âmbito do tratamento, há uma constante busca a drogas com maior potência, visando a indução da remissão da doença por períodos mais prolongados, a fim de melhorar dessa forma a qualidade de vida dos pacientes.

BIBLIOGRAFIA

1. Balani A, Marda SS. Paget's Disease of Bone. *N Engl J Med*, 2016. (13): 374.
2. Brioschi ML, Yeng LT, Pastor EMH, Teixeira MJ. Utilização da Imagem Infravermelha em Reumatologia. *Rev Bras Reumatol*, 2007. (47): 42-51.
3. Gonçalves MJ, Romão VC. Saber Tíbia in Paget's Disease of Bone. *N Engl J Med*, 2014. (25): 371.
4. Grandi G, Santos MESM, Borges HOI, Sant'ana Filho M. Doença de Paget: relato de casos em relação ao diagnóstico diferencial. *Rev. Cir. Traumatol. Buco-Maxilo-Fac*, 2005. (5): 27-34.
5. Griz L, Colares V, Bandeira F. Doença de Paget e o Ácido Zoledrônico. *Arq Bras Endocrinol Metab*, 2006. 50: 5-6.
6. Ralston SH. Paget's Disease of Bone. *N Engl J Med*, 2013. (368): 644-50.
7. Ralston SH, Langston AL, Reid IR. Pathogenesis and management of Paget's disease of bone. *Lancet*, 2008. (372): 155-63.
8. Whyte MP. Paget's Disease of Bone. *N Engl J Med*, 2006. (355): 593-600.

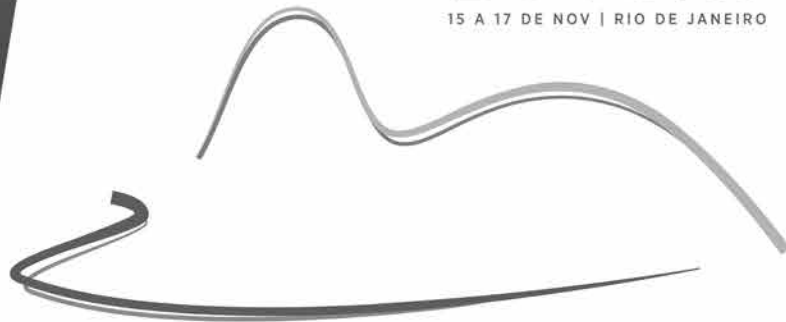


CBOT50

INOVAÇÃO EM MOVIMENTO

2018RJ

15 A 17 DE NOV | RIO DE JANEIRO



www.CBOT2018.com.br

Convidados internacionais confirmados



ASHOK JOHARI



FREEMAN MILLER



PETER GIANNOUDIS



JOAQUIN SANCHEZ-SOTELO

Faça hoje sua
inscrição com
desconto

	31/mar
RESIDENTES OU GRADUANDOS	R\$ 290,00
MEMBRO QUITE	R\$ 560,00
MEMBRO NÃO QUITE OU NÃO MEMBRO	R\$ 1.050,00



15 a 17
Novembro
Rio de Janeiro

Organização



Agências oficiais



cbot@sbot.org.br

[/SBOTnacional](https://www.facebook.com/SBOTnacional)

[/SBOT](https://www.twitter.com/SBOT)

Realização



SOCIEDADE BRASILEIRA DE
ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA

CRÉDITO CAMPEÃO



**Você tem a nossa torcida.
Você tem o nosso incentivo.
Você tem tudo para correr para o abraço.**

Com o **Crédito Campeão Sicoob**¹ você pode tudo, desde assistir aos jogos na Rússia até investir no melhor dos seus projetos. **Fale com o seu gerente.**

Crédito Campeão Sicoob.
Quem tem crédito, tem tudo.

**Você ganha mais que crédito.
Ganha um kit para torcer em grande estilo**².

- Camisa personalizada
- Vuvuzela

• As menores taxas do mercado

• Facilidade de contratação

• Rapidez na liberação do crédito



¹ Operação sujeita à análise e aprovação de crédito.

² Informe-se com o seu gerente sobre as condições para ganhar o kit.

Ouvidoria: 0800 725 0996

Telefone para contato: (62) 3221.2000

