

Genética | Caso Clínico

PD-027 - (21SPP-11357) - UMA FORMA RARA DE OSTEOPOROSE

Adriana Costa¹; Bernardo Monteiro¹; Catarina Machado¹; Andreia Martins¹

1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A osteoporose primária na infância é uma condição rara caracterizada por baixa densidade mineral óssea (DMO) e risco elevado de fraturas.

Descrição do caso: Rapaz de 11 anos de idade, com antecedentes de obesidade e duas fraturas do dedo da mão em contexto de trauma. Três meses antes do internamento iniciou dorso-lombalgia com agravamento progressivo e incapacidade para realizar exercício físico. Por dificuldade na marcha, recorreu ao serviço de urgência. Negava traumatismo ou sintomas acompanhantes. Realizou radiografia e TAC da coluna que revelaram redução da DMO com múltiplas fraturas nos corpos vertebrais dorso-lombares, sugestivas de osteoporose juvenil. No internamento foi realizado um acompanhamento multidisciplinar tendo sido excluídas causas secundárias de osteoporose. A RMN da coluna corroborou fratura de múltiplos corpos vertebrais entre C7 e L5; Osteodensitometria mostrou valores de DMO compatíveis com osteoporose grave (Z-score DMO fémur -5.6; punho -6.7; coluna lombar -5); Estudo genético com identificação de uma variante patogénica, NM_005032.6:c.(?_-1)_(*1_?)del, detetada em hemizigotia no gene *PLS3* no cromossoma X, confirmada por *arrayCGH*. Estudo *arrayCGH* aos pais confirmou mãe ser a portadora desta variante. Iniciou terapêutica com colecalciferol e carbonato de cálcio diários e ciclos quadrimestrais de pamidronato endovenoso, com remissão da dor dorso-lombar após o primeiro ciclo, sem novas fraturas.

Comentários / Conclusões

Mutações no gene *PLS3*, codificador da proteína plastina-3, foram recentemente associadas a osteoporose ligada ao cromossoma X, existindo poucos casos descritos na literatura. Sendo a alteração identificada uma mutação nova, reforçamos a importância do diagnóstico molecular para a orientação do doente.

Palavras-chave : Osteoporose primária, Plastina-3, Genética, PLS3