

Reumatologia | Caso Clínico

PD-022 - (21SPP-11557) - FRATURAS POR FRAGILIDADE: DISCORDÂNCIA CLÍNICO-GENÉTICA

Joana Vilaça¹; Diogo Fonseca²; Francisca Aguiar³; Mariana Rodrigues³; Iva Brito³

1 - Hospital de Braga; 2 - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 3 - Unidade de Reumatologia, Centro Hospitalar Universitário de S. João

Introdução / Descrição do Caso

A osteogénese imperfeita (OI) é uma doença ósteo-metabólica, genética, rara e potencialmente grave. Classifica-se em 16 subtipos, baseados na genética, clínica e radiologia. Apresentação heterogénea com fragilidade óssea, alteração do crescimento, esclerótica azulada, surdez progressiva, deformidade dos membros, escoliose, hipermobilidade articular e dentinogénese imperfeita.

Menina de 6 anos, com antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Aos 5 anos, por dor e tumefação a nível dos calcânhares, recorreu à consulta de Ortopedia, tendo sido detectada fratura bilateral dos calcâneos. Enviada à Consulta de Reumatologia pediátrica. Clinicamente, sem história de fraturas prevalentes, sem queixas algícas osteoarticulares ou outras manifestações. Ao exame físico, normal desenvolvimento estato-ponderal, sem deformidades ósseas aparentes ou alterações músculo-esqueléticas. Objetivou-se escleras azuladas, sugestivas de provável OI. Estudo genético identificou variante no gene CREB3L1 em homozigotia, descrita em indivíduos com OI tipo XVI (autossómica recessiva). Densitometria metabólica óssea (DMO) e estudo osteometabólico sem alterações. Durante seguimento, nova fratura no rádio direito, após trauma menor. Decidido iniciar tratamento com fármaco anti-reabsortivo tendo em conta as múltiplas fraturas espontâneas e diagnóstico de OI.

Comentários / Conclusões

A ocorrência de fraturas não traumáticas em idade pediátrica, deve levantar a suspeita de doença ósteo-metabólica. A objetivação de escleróticas azuladas, quando presente, indicia o diagnóstico de OI, sendo crucial para a orientação etiológica. De realçar, a discrepância entre o fenótipo clínico e a mutação genética, que apesar de rara, condiciona severidade e mau prognóstico, aspetos estes inexistentes nesta doente.

Palavras-chave : discrepância clínico genética, osteogénese imperfeita, mutação rara