

EP-393 - (1JDP-10204) - EFICÁCIA DO PAMIDRONATO NA DOR ASSOCIADA A DISPLASIA ÓSSEA - RELATO DE UM CASO CLÍNICO

Ivana Cardoso¹; Mariana Rodrigues²; Francisca Aguiar²; Gilberto Costa²; Iva Brito²

1 - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Centro Hospitalar Universitário São João

Introdução / Descrição do Caso

A displasia epifisária múltipla (DEM) é uma doença com genótipo e fenótipo heterogéneo que afeta as epífises dos ossos longos; a forma recessiva está associada a mutações no gene SLC26A2. Não existe tratamento dirigido.

Adolescente de 17 anos, sexo masculino. Antecedentes de pé boto bilateral complexo submetido a múltiplas correções cirúrgicas, baixa estatura, encurtamento rizomélico dos membros. Diagnóstico de DEM, forma recessiva, confirmada mutação em homozigotia do gene SLC26A2.

Encaminhado para consulta de reumatologia pediátrica aos 11 anos para otimização terapêutica por coxalgia bilateral, pior à esquerda, de ritmo mecânico, incapacitante. Desde o ano anterior em cadeira de rodas, sem autonomia para higiene diária. Pouca resposta a analgesia combinada prescrita em consulta de Dor, associado a reabilitação. Apenas a imobilização com tração oferecia alívio.

Ao exame objetivo apresentava mobilidade dolorosa das ancas, com rigidez marcada. Marcadores inflamatórios negativos, estudo osteometabólico sem alterações. RMN das ancas mostrou osteonecrose avascular da cabeça femural (OACF) esquerda.

Iniciou tratamento com pamidronato (PMD) (3 dias, 3/3 meses) off-label, com ótima resposta – rápida autonomia para higiene diária, marcha autónoma após 4-5 meses. Notado alívio da dor noutras localizações, tendo sido adaptado progressivamente o intervalo/dose de administrações às queixas. Atualmente suspenso pela evolução favorável.

Comentários / Conclusões

Para além da dor associada a OACF, o PMD ofereceu neste caso benefício adicional na dor associada à displasia epifisária múltipla em localizações sem osteonecrose, com melhoria substancial da qualidade de vida, sendo o primeiro caso descrito na literatura. O mecanismo de ação não está esclarecido.

Palavras-chave : pamidronato, displasia epifisária múltipla, osteonecrose avascular da cabeça femural