

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-060 - (1JDP-9797) - OSSOS DE CRISTAL – UMA DOENÇA RARA

Beatriz Vieira¹; Sofia Branco¹; Catarina Moraes²; Sara Catarino²; Anabela Bandeira³; Hernâni Brito¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde, Póvoa de Varzim; 2 - Serviço de Pediatria Médica, Centro Materno Pediátrico, CHUSJ, Porto; 3 - Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, CHUP, Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A osteogénese imperfeita (OI) é uma doença genética rara do tecido conjuntivo, devida a alterações estruturais/quantitativas do colagénio tipo I. A clínica é extremamente variável desde: suscetibilidade aumentada a fraturas, deformidades ósseas, baixa estatura, escleróticas azuladas, dentinogénese imperfeita, hiperlaxidez ligamentar e hipoacusia.

Descrição de casos: 17 meses, género feminino, onicomadesis pós doença mão-pé-boca. Ao exame físico: escleróticas azuladas, manchas hipopigmentadas nos incisivos superiores e hiperlaxidez articular. História familiar de OI. Referencia a equimoses fáceis. Dada suspeita de OI, foi orientada para consulta de Doenças Metabólicas (DM) e Genética. Densitometria óssea (DMO) com z-score -1.2. Aos 25 meses fratura do fémur após queda. Aos 30 meses fissura da tibia direita, tendo iniciado tratamento com pamidronato. Aos 3 anos fratura da diáfise da tibia.

4 anos, género feminino, com estenose valvular pulmonar moderada e antecedentes familiares de artrite reumatoide. Ao exame objetivo: escleróticas azuladas, manchas hipopigmentadas nos dentes, hipermobilidade articular e aumento da extensibilidade cutânea. Antecedentes de fratura supracondiliana no braço esquerdo aos 18, fissura da tibia aos 23 meses e fratura do punho esquerdo aos 3 anos. Dada suspeita de OI, foi orientada para consulta de DM e Genética. DMO z-score -2.8. Iniciou tratamento com pamidronato.

Comentários / Conclusões

Perante suspeita de OI a criança deve ser encaminhada para uma consulta de Genética/DM para confirmação do diagnóstico, acompanhamento multidisciplinar e orientação terapêutica. O tratamento médico com bifosfonatos permite uma redução do número de fraturas e aumento da densidade mineral óssea com melhoria da qualidade de vida.

Palavras-chave : Osteogénese Imperfeita, Criança, Fragilidade Óssea, Escleróticas Azuis, Dentinogénese imperfeita