

OSTEOPETROSE MALIGNA INFANTIL : UMA VISÃO GERAL PARA O PEDIATRA .

KARLA MAGRI DE CARVALHO (IPPMG UFRJ); ALINE LIMA RIBEIRO (IPPMG UFRJ); GABRIELA LOUZADA SCHMITH (IPPMG UFRJ); TALITA VASCONCELOS MOURA ARAÚJO (IPPMG UFRJ); CAROLINA DE MEDEIROS PEDROSA (IPPMG UFRJ)

Introdução: a Osteopetrose maligna infantil é uma osteopatia hereditária autossômica recessiva, rara em crianças. Ocorre por uma disfunção osteoclástica, com função osteoblástica mantida, como consequência há um depósito excessivo de material osteóide no canal medular obliterando o mesmo. Os ossos se tornam densos, escleróticos e radiopacos, aumentando assim a incidência de fraturas. As manifestações clínicas são de início precoce e variam em sua forma de apresentação e severidade, podendo-se destacar: atraso de crescimento e desenvolvimento, hepatoesplenomegalia, cegueira, surdez, macrocefalia, protusão da fronte, hipertelorismo, exoftalmia e retardo da erupção dentária.

Descrição do Caso: Escolar, 9 anos, sexo masculino, com relato de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor; nistagmo, anemia e hepatoesplenomegalia, ainda na fase de lactente jovem, quando então iniciou investigação clínica, foi realizado diagnóstico precocemente ainda nesta fase. No momento, o paciente apresenta quadro clínico mantido, sem evolução do mesmo. Adquiriu habilidades, melhora da cognição, crescimento deficiente, porém com desenvolvimento adequado para idade.

Discussão: A Osteopetrose em nosso meio é uma doença de baixa incidência, que cursa com múltiplas sequelas e leva a morte logo nos primeiros anos de vida. O diagnóstico precoce se faz necessário, visto que o mesmo pode reduzir a morbimortalidade e apresentar melhora na qualidade de vida do paciente.

Conclusão: É de extrema importância o conhecimento da patologia em questão pelo Pediatra Geral, para que o mesmo seja capaz de identificar precocemente sinais e sintomas sugestivos da doença. Minimizando complicações que possam comprometer a qualidade de vida do paciente ou até mesmo levar ao óbito.