

## **Artropatia ocronótica na alcaptonúria: relato de caso**

Juliana de Souza Pelanda<sup>1</sup>; Ana Carolina Sartori Caldeira<sup>2</sup>; Rafaella Frederico Almeida<sup>3</sup>; Flávia Luiza Marin<sup>4</sup>; Fernando Soccol<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Discente do curso de Medicina, Universidade Estadual do Oeste do Paraná, Francisco Beltrão, Paraná. (juliana.pelanda@unioeste.br). <sup>2</sup>Discente do curso de Medicina, Universidade Estadual do Oeste do Paraná, Francisco Beltrão, Paraná. (ana.caldeira1@unioeste.br). <sup>3</sup>Discente do curso de Medicina, Universidade Estadual do Oeste do Paraná, Francisco Beltrão, Paraná. (rafaella.almeida@unioeste.br). <sup>4</sup>Docente do curso de Medicina, Universidade Estadual do Oeste do Paraná, Francisco Beltrão, Paraná. (flavilm@hotmail.com). <sup>5</sup>Docente do curso de Medicina, Centro Universitário de Pato Branco, Paraná (fernandosoccol@hotmail.com).

**Palavras-chave:** Alcaptonúria; Ocronose; Osteoartrite

### **Introdução**

A alcaptonúria é uma doença hereditária resultante de um erro do metabolismo da tirosina, acumulando metabolitos de ácido homogentísico (HGA) nos tecidos (BRANDÃO, 2006). Os pacientes excretam HGA na urina, que é oxidado em pigmento enegrecido/ocre, nomeando a doença também como ocronose (LIMA et al, 2000). Uma complicação da alcaptonúria é a artropatia ocronótica que acomete grandes articulações e coluna vertebral, assim como a osteoartrite. Outras ainda são, ocronose cardiovascular, cutânea, ocular e de trato genitourinário (CARVALHO, 2019) (INTRONE, 2003). A alcaptonúria é uma doença rara que afeta seres humanos, sendo sua prevalência, nos Estados Unidos da América, de 1 caso para cada 1 milhão de nascidos vivos. O diagnóstico é feito a partir de testes genéticos e pela quantidade de ácido homogentísico excretado na urina em 24 horas. O tratamento engloba atividades físicas e o uso de nitisinona (HOCHBERG, 2016).

### **Objetivos**

Abordar qualitativamente e retratar o raro caso de alcaptonúria em um paciente que apresentou ocronose tardiamente diagnosticada e a artropatia.

### **Métodos**

Método retrospectivo, analítico, observacional e descritivo. Os dados clínicos foram coletados do prontuário. Para a revisão de literatura, utilizou-se as plataformas Google Acadêmico, SciELO, PubMed, Periódicos da Capes e NCbi, entre 2000 e 2023.

### **Descrição do caso**

Masculino, 60 anos, encaminhado pela ortopedia à reumatologia com suspeita de ocronose, após cirurgia no joelho em que foi identificado cartilagem cor

ocre. Aos 35 anos, iniciou com dores na coluna de fim súbito, evoluindo com artralguas inflamatórias em ombros, com rigidez matinal menor que 30 minutos e despertar noturno. Exame físico revelou coloração ocre em epiderme, cartilagem de orelha direita, crepitações bilaterais em joelhos com limitação ao movimento, e dor e limitação em quadris. Exames laboratoriais mostraram pesquisa de HGA positiva em urina. Em radiografia de tórax (RX), apresentou espessamento de brônquios perihilares e basais. Em região cervical, tanto em RX quanto em ressonância magnética (RM), notou-se anterolistese, retrolistese e espondiloartropatia degenerativa entre C2 e C4. A RM de joelho e femoropatelar esquerdos revelou osteoatrite. Biópsia cutânea negativa para malignidade e não sugeriu ocronose. Após avaliação geneticista e realização de teste genético (HGa) foi confirmado a doença. A família não foi investigada, pois se trata de mutação genética. O manejo envolveu duloxetina e infiltração com melhora das dores.



Figura 1. Pigmentação cutânea sugestiva de ocronose.

## Conclusões

Paciente com artropatia de joelhos avançada e banda em ombros, coluna e quadril secundárias à alcaptonúria. É uma doença genética rara, porém de fácil diagnóstico. A falta de suspeita diagnóstica gera complicações a longo prazo, mas que se diagnosticada precocemente são tratáveis e preveníveis.

## Referências

BRANDÃO, L. R. et al. Alcaptonúria (ocronose): relato de dois casos. **Revista Brasileira de Reumatologia** [online]. 2006, v. 46, n. 5. pp. 369-372. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0482-50042006000500014>>. Epub 05 Dez 2006. ISSN 1809-4570. <https://doi.org/10.1590/S0482-50042006000500014>. Acesso em: 21 jul. 2023.

CARVALHO, M. A. P. et al. **Reumatologia : diagnóstico e tratamento**. 5.ed. Rio de Janeiro : Guanabara Koogan, 2019, p. 99.

HOCHBERG, M. C. et al. **Reumatologia**. 6ª ed. Edit Elsevier, 2016, p. 2707-17.

INTRONE, W. J.; PERRY, M.; CHEN, M. "Alkaptonuria." **GeneReviews**, edited by Margaret P Adam et. al., University of Washington, Seattle, 9 May 2003. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301627/>>. Acesso em: 21 jul. 2023.

LIMA, A. C. R et al. Artropatia Ocrônica: Relato de Caso. **Rev Bras Reumatol** 2000; 40:213-16. Disponível em: <<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-308812>>. Acesso em: 21 jul. 2023.