

PICNODISOSTOSE EM PACIENTE INFANTIL: UM RELATO DE CASO

- 1- Helson Henrique de Azevedo Ferreira - helsonhferreira@gmail.com - Universidade Federal do Amazonas
- 2- Hannah Mendonça Cohen - hmc.med21@uea.edu.br - Universidade Estadual do Amazonas
- 3- Samantha Brandão Romero - sa_mantha3@hotmail.com - Universidade Federal do Amazonas
- 4- Filipe Oliveira do Valle Filho - filipeeeolivalle@gmail.com - Universidade Federal do Amazonas
- 5- Diego Monteiro de Carvalho - consultorio.drديوego@icloud.com - Universidade Federal do Amazonas

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA/INTRODUÇÃO

A Picnodisostose é uma doença genética de caráter autossômico recessivo de prevalência estimada em 1 a cada 1,7 milhões. Relacionada a uma mutação no gene da catepsina K, configura-se como uma displasia óssea com deformações craniofaciais de apresentação clínica vasta. Nesse aspecto, as anomalias da doença podem ser observadas desde a infância, progredindo com a idade, provavelmente devido à acro-osteólise progressiva dos ossos e déficit de desenvolvimento.

OBJETIVOS

Discorrer sobre a apresentação clínica de uma portadora de Picnodisostose de forma a enriquecer a comunidade científica acerca desta rara doença.

DELINEAMENTO E MÉTODOS

Trata-se de um relato de caso de uma paciente admitida em serviço ambulatorial para investigação de queixas associadas à síndrome.

RELATO DE CASO

Paciente, sexo feminino, 10 anos, portadora de Picnodisostose, admitida em 2020 com apneia obstrutiva do sono, obstrução nasal bilateral e amigdalite de repetição. Ao exame físico, baixa estatura, dismorfismo facial com saliência frontal, proptose, braquidactilia, micrognatia, apinhamento dentário, hipoplasia das unhas, palato ogival, tonsilas grau 3, Mallampati grau 2, desvio de septo para fossa nasal esquerda e hipertrofia de cornetos inferiores. Ao decorrer da investigação por múltiplas especialidades, foram constatadas velocidade de crescimento baixa, idade óssea de 3 anos e 6 meses, hipopituitarismo, seio frontal não pneumatizado e hipertrofia adenoideana. Em relação à terapia instituída, tratamento com sintomáticos descongestionantes e lavagem nasal, terapia hormonal com rhGH, terapia fonoaudiológica, reabilitação em comunicação e desenvolvimento neuropsicomotor e treinamento oromiofuncional 3x/dia. A paciente prossegue acompanhamento na otorrinolaringologia, pediatria, endocrinologia, genética e ortopedia.

CONCLUSÕES/CONSIDERAÇÕES FINAIS

O caso descrito ilustra uma apresentação multifacetada da Picnodisostose. Proptose (62,5%), micrognatia (50%), palato ogival (100%), hipertrofia adenoideana (62,5%), desconforto respiratório (75%) e apneia do sono (50%) foram constatados em estudos com pacientes portadores da síndrome. Os demais comemorativos apresentados pela paciente contemplam o quadro clássico desse distúrbio. Dessa maneira, esse caso reafirma a diversidade clínica que circunda a doença.

DESCRITORES

Picnodisostose, Apneia obstrutiva do sono, Crescimento.