

## OSTEOPETROSE

Tatiana P. Bruch,\* Luana A Canela,\* Mariluce C Dias,\* Rejane Léo Araujo\*\*

A osteopetrose, também conhecida como doença de Albers-Schonberg ou doença marmórea, é um distúrbio genético de patogênese desconhecida, caracterizada por aumento da densidade óssea e anormalidades na modelagem do esqueleto.<sup>1,2</sup> Aproximadamente 20% casos derivam de casamentos consanguíneos.<sup>1</sup>

JAB, masculino, 44 anos, negro. Há quatro anos iniciou lombalgia, dor em membros inferiores e região sacro-ilíaca. Essa dor era contínua, de moderada intensidade, sem fator de alívio ou desença-

deante. A mesma vem tornando-se mais frequente e intensa com o passar dos anos. Nega qualquer outra queixa. História familiar relevante: pai e a tia paterna, já falecidos, tinham acometimento ósseo por alguma patologia, a qual não sabe informar. Nega consanguinidade. Ao exame físico apresenta assimetria em região dorsal da coluna, dor a flexão e extensão do quadril. Teste de Lasegue positivo em membro inferior direito. Sem mais particularidades. Foram feitos Rx de várias partes do corpo, porém somente o de coluna lombossacral sugeriu patologia (Figuras 1 e 2).

A osteopetrose trata-se de doença rara, de caráter hereditário e que pode se manifestar de várias formas e em qualquer idade.<sup>3,4</sup> O primeiro caso foi descrito em 1904 por Heinrich Albers Schönberg.<sup>3</sup>



**Figura 1.** Rx de coluna Lombo sacra AP. Aspecto de «Coluna em Sanduíche» devido a um aumento da densidade mineral óssea, principalmente nos platôs. Lembramos que nos ossos longos e vértebras podem existir bandas de esclerose mais acentuadas nas porções terminais das diáfises.



**Figura 2.** Rx da coluna lombo sacra em perfil. Osteocondensação nos corpos vertebrais, sendo mais intenso nos platôs. Os focos de esclerose que ocorrem nas vértebras (nessa figura), pélvis e ossos longos distais são os aspectos patognomônicos.

\*Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL), Tubarão, Santa Catarina, Brasil

\*\*Disciplina de reumatologia, UNISUL

É mais comum em brancos, podendo acometer ligeiramente mais o sexo masculino.<sup>1,3,4</sup> Classifica-se clinicamente em dois grupos: congênita (maligna) – transmitida por padrão autossômico recessivo, que acomete crianças – e tardia (benigna) – autossômica dominante, de melhor prognóstico, acomete adolescentes e adultos.<sup>1-3</sup> A maior parte dos pacientes apresenta o tipo maligno, tendo a expectativa de sobrevida pobre.<sup>1</sup> Os ossos são duros pela maior quantidade de sais de cálcio, porém não apresentam organização para stress, sendo quebradiços.<sup>1,2</sup> O exame físico pode nos auxiliar, porém o diagnóstico é radiológico;<sup>2</sup> a principal alteração é uma osteoesclerose generalizada. As alterações tendem a ser simétricas e uniformes. O crânio costuma ser afetado em menor grau. Os ossos ilíacos podem ser afetados precocemente; alterações nos ossos longos podem aparecer tardiamente. A maturação esquelética é normal.<sup>1</sup> Atualmente, não há tratamento para evitar a progressão da doença.<sup>2</sup>

#### Correspondência para

Tatiana Bruch  
R. Helvécio C. Rodrigues, 20, ap405 – centro  
Cep: 88802-040 Criciúma – SC - Brasil  
E-mail: tatibruch@yahoo.com.br

#### Referências

1. Barba MF, Doria AS, Torre MB et al. Osteopetrose - Relato de dois casos e diagnóstico por imagem. *Pediatrics* (São Paulo) 1995;17:60-63
2. Antunes ML, Testa JRG, Frazatto R, Barberi JAF, Silva RFND. Osteodistrofias raras do osso temporal. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologista* 2005;71:228-232
3. Junior AB, Komatsu MCG, Bigolin S, Vanzo LRC, Janson EL, Moreira ATR. Amaurose bilateral por osteopetrose congênita: relato de caso e revisão da literatura. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia* 2001;64: 251-253
4. Coelho PC. Imagiologia da osteopetrose. *Acta Reumatol Port* 2003;28:177-179.

## ASBMR 31st Annual Meeting

Denver, Estados Unidos  
11-15 de Setembro de 2009

**Data limite para envio de resumos:  
14 de Abril de 2009**

## II Jornadas de Reumatologia Prática em Cuidados Primários

Algarve, Portugal  
24-26 de Setembro de 2009