

Características clínicas e radiológicas de uma displasia óssea rara: braquiolmia

Guilherme Parmigiani Bobsin, Esther Rodrigues Rocha Alves, Lennon Vidori, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Fernanda Silva dos Santos, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa
¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA)

INTRODUÇÃO

A braquiolmia é uma doença autossômica recessiva rara, causada por mutações no gene PAPSS2. Atualmente, poucos são os relatos desta condição presentes na literatura, especialmente no Brasil. Nosso objetivo foi descrever as características clínicas e radiológicas de um paciente com braquiolmia.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 12 anos, filho de casal hígido, não consanguíneo, com história familiar de prima de segundo grau com baixa estatura. Os pais procuraram ajuda médica devido à baixa estatura apresentada pelo filho. O paciente apresentava também tronco curto, orelhas em abano, cifose, limitação na pronação e supinação dos antebraços, e articulações dos cotovelos e dos joelhos salientes. O seu desenvolvimento neuropsicomotor, bem como a sua inteligência pareciam ser adequados para a idade. A análise laboratorial, com dosagem de somatomedina C-IGF1 e de glicosaminoglicanos, foi normal. A avaliação radiográfica revelou redução em altura generalizada das vértebras (platispondilia); hipodesenvolvimento da porção anterior de vários corpos vertebrais; acentuação da cifose; osteopenia; arcos costais e ossos ilíacos alargados; deformidade dos cotovelos; antebraços com desvio lateral e ossos alargados e encurtados, além de encurtamento e aumento do calibre dos colos femorais. A análise molecular verificou a presença de mutações envolvendo o gene PAPSS2, o que foi compatível com o diagnóstico de braquiolmia autossômica recessiva.



Figura 1: Evidencia tronco curto, orelhas em abano, cifose, limitação na pronação e supinação dos antebraços, e articulações dos cotovelos salientes.

DISCUSSÃO

A braquiolmia tem como características principais o tronco curto, a inteligência normal e a ausência de alterações faciais, assim como observado em nosso paciente. Já foram relatados achados radiológicos de vértebras com corpo retangular e disco intervertebral irregular, além de calcificação precoce das cartilagens costais e de alterações epifisárias e metafisárias dos ossos longos.

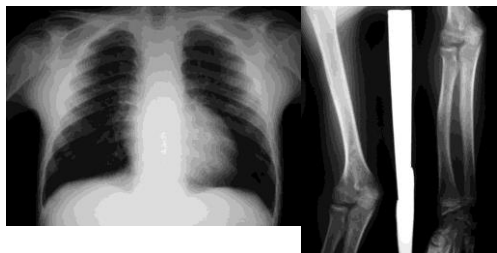


Figura 2: Exames radiográficos evidenciando calcificação precoce das cartilagens costais e de alterações epifisárias e metafisárias dos ossos longos

CONCLUSÕES

Apesar da baixíssima prevalência, a braquiolmia deveria ser lembrada como diagnóstico diferencial principalmente em pacientes com baixa estatura associada a tronco curto e a platispondilia.