

Perfil demográfico, clínico e genotípico de pacientes com picnodisostose: série de casos

Manoel Flávio Alves Filho¹, Vicente Castor Brito¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros¹

1. Unidade Acadêmica de Medicina, CCBS, Hospital Universitário Alcides Carneiro, Universidade Federal de Campina Grande (UFCG), Campina Grande (PB). Autor correspondente: Vicente Castor Brito, e-mail vcastorbrito@gmail.com, WhatsApp +55 (83) 98780-9585

INTRODUÇÃO

A picnodisostose (PYCD), também conhecida como Síndrome de Toulouse-Lautrec, é uma displasia esquelética rara, de herança autossômica recessiva, com prevalência mundial estimada em 1-1,7 afetados para cada 1 milhão de nascimentos, sendo o Brasil um dos países com maior número de casos publicados, em especial oriundos do Nordeste. Não há tratamento específico para a picnodisostose, embora o tratamento com GH possa beneficiar alguns pacientes. As fraturas recorrentes podem comprometer a qualidade de vida.

OBJETIVO

O presente estudo objetiva caracterizar os aspectos demográficos, clínicos e genotípicos de uma amostra de pacientes com picnodisostose.

METODOLOGIA

Estudo observacional transversal com dados obtidos de prontuários de 8 pacientes com diagnóstico clínico e molecular de PYCD.



Figura 1. Fotos exibidas com autorização do paciente. Paciente com 24 anos, internado inicialmente por osteomielite.

Apresentava: Fragilidade óssea, baixa estatura (145 cm), hipoplasia facial, fontanela anterior patente, nariz proeminente, palato estreito e sulcado, micrognatia e alterações ósseas (osteoclastose, displasia lateral da clavícula).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Amostra com 6 famílias, 2/8 pacientes com pais consanguíneos, 4/8 pacientes do sexo feminino. Os pais de todos os pacientes eram oriundos do sertão da Pb, com exceção de duas famílias, uma genitora natural de Mombaça (CE) e um casal natural da região semi-árido da Pb. Em 4/8 pacientes havia histórico de recorrência de fraturas e atraso no fechamento da fontanela anterior. Todos os pacientes apresentaram estatura abaixo do percentil 3 (OMS) e as duas pacientes que já alcançaram a idade adulta tiveram altura final de 147 centímetros e 137 centímetros. A variante mais frequente foi a c.721C>T, que ocorreu tanto em homozigose (3/6) como em heterozigose composta (1/6). Uma nova variante foi identificada, classificada com provavelmente patogênica, situada em trans com variante patogênica c.721C>T. Discussão: A prevalência relativa de PYCD no estado da Pb foi de 2.01 afetados por milhão de nascidos, com base na presente amostra, um valor superior à prevalência mundial. A consanguinidade parental pode ser constatada em 2/6 famílias, apesar de variantes patogênicas em homozigose terem ocorrido em 4 /6 famílias. A distribuição geográfica das famílias, com maioria natural do sertão da Pb e uma das genitoras natural do Ceará, pode ser explicada pela já constatada presença de um cluster da doença no Ceará. A variante mais frequente foi a c.721C>T, que ocorreu tanto em homozigose (3/6) quanto em heterozigose composta (1/6), o que já havia sido observado em pesquisa nacional.

CONCLUSÃO

A amostra estudada sugere a existência de um cluster da doença no estado e evidencia a necessidade de divulgação dos achados clínicos da picnodisostose entre os profissionais da saúde, o que não apenas poderá ampliar os conhecimentos sobre a doença, como propiciará melhores cuidados de saúde aos pacientes. Reforça-se, também, a necessidade de estudos populacionais para melhor caracterização do padrão demográfico, clínico e genético da doença.

REFERÊNCIAS

