

HIPOMINERALIZAÇÃO ÓSSEA FETAL: RELATO DE CASO

FETAL BONE HYPOMINERALIZATION: CASE REPORT

RAFAELA GIL PIMENTEL, NA CLAUDIA PEREIRA LIMA, FERNANDO MARUM MAUAD, AUGUSTO CESAR SAAB BENEDETI, JORGE GARCIA; PROCÓPIO DE FREITAS, FANCISCO MAUD FILHO

RESUMO

As dismorfologias esqueléticas são defeitos estruturais compreendendo diferentes níveis de distúrbios na formação óssea, que pode variar desde um estado de hipomineralização, mesomelia, até alterações mais intensas, que apresentam manifestação na vida intrauterina semelhantes. Suspeita-se de displasia esquelética quando o comprimento dos ossos longos se encontra abaixo de dois desvios-padrão do esperado para idade gestacional e a ultrassonografia é método diagnóstico de alta sensibilidade. Em conclusão, a realização do exame de ultrassonografia é importante para a detecção e diagnóstico precoce da hipomineralização e determinar sua extensão ainda no útero, auxiliando no prognóstico e planejamento para tratamentos dessas crianças.

PALAVRAS-CHAVE: MINERAL ÓSSEO, DXA, CRESCIMENTO, PREMATURIDADE, OSTEOPENIA, HIPOMINERALIZAÇÃO

ABSTRACT

Skeletal dysmorphologies are structural defects comprising different levels of disturbances in bone formation, which can range from a state of hypomineralization, mesomelia, to more intense changes, which present similar manifestations in intrauterine life. Skeletal dysplasia is suspected when the length of the long bones is below two standard deviations of the expected for gestational age and ultrasound is a diagnostic method of high sensitivity. In conclusion the accomplishment of the ultrasound examination is important for the early detection and diagnosis of the hypomineralization and to determine its extension still in the uterus, aiding in the prognosis and planning for treatments of these children.

KEYWORDS: BONE MINERAL, DXA, GROWTH, PREMATURITY, OSTEOPENIA, HYPOMINERALIZATION

INTRODUÇÃO

As dismorfologias esqueléticas são defeitos estruturais que compreendem diferentes níveis de distúrbios na formação do tecido condro-óssea, desde um estado de hipomineralização, causando uma mesomelia, até, alterações mais intensas o que torna complexo o diagnóstico da patologia específica. A incidência na detecção da anormalidade corresponde 1:4.000 nascimentos, sendo que 25% são natimortos e 30% morrem no período neonatal¹⁻⁶.

A desorganização que ocorre na cartilagem determina a ausência da arquitetura normal do osso, como rizomelia/micromelia (encurtamento dos ossos do membro ou de todos os membros), ossos encurvados, redução do diâmetro do tórax⁷.

A diminuição na densidade óssea não é específica de uma doença no tecido ósseo fetal. Suas características na ultrassonografia (US) podem auxiliar no diagnóstico diferencial, mas, às vezes não sendo possível, necessitando de imagens complementares como estudo genético e tomografia computadorizada para confirmar o diagnóstico^{6,7}.

RELATO DE CASO

Gestante de 15 anos, primigesta, idade gestacional calculada pela US de 25 semanas. Encaminhada ao serviço para US morfológica do 2º trimestre por suspeita de displasia esquelética fetal. Os achados na ultrassonografia obstétrica revelaram feto único, vivo, genitália externa de aspecto masculino, pesando 970 gramas e polihidramnia.

1. Faculdade de Tecnologia em Saúde. FATESA/EURP.

Endereço para correspondência:
Augusto Cesar Saab Benedeti.
Email: augusto@fatesa.edu.br

Ossos longos: fêmur abaixo do percentil 5 da idade gestacional média, encurtado em relação ao contralateral e de difícil caracterização (Fig.1), hipomineralização óssea de fíbula ipsilateral abaixo do percentil 5 da idade gestacional (Fig 2). Nasceu de 39 semanas e 1 dia, Apgar 1/5, sem crises convulsivas, com assimetria de membros inferiores. Encaminhado ao serviço de ortopedia para realizar RX panorâmica que evidencia hipomineralização óssea do fêmur e fíbula à esquerda. (Fig.3). Avaliação com pediatra que solicita US transfontanelar que evidenciou padrões habituais (Fig.4). US quadril com luxação acentuada à esquerda. Diagnóstico pós-estudos complementares foi de hipoplasia femoral focal associada à hemimelia fibular ipsilateral⁶ (Fig.5). Condição rara e esporádica. Em 35% dos filhos afetados são de mães diabéticas, outros decorrem de anormalidades transitórias, fatores de sinalização como o endócrino, sináptico, parácrino ou anácrino⁸.

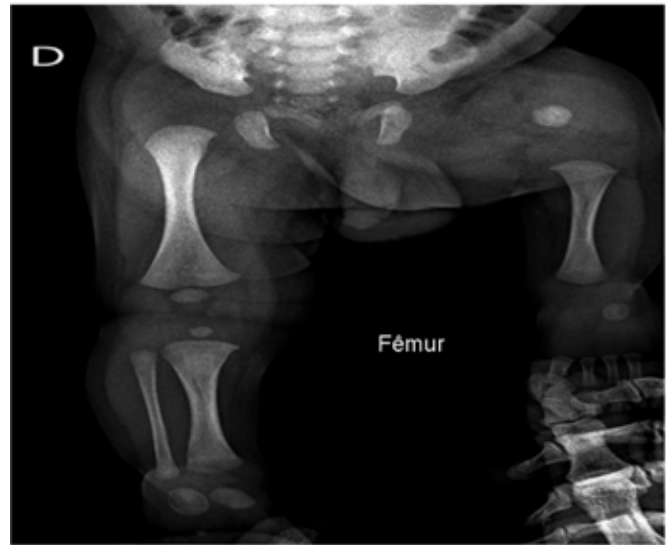


Figura 3 - Rx fêmur esquerdo hipomineralizado. Imagem cedida do HC.



Figura 1 - US fêmur direito habitual e esquerdo encurvado e hipomineralizado.

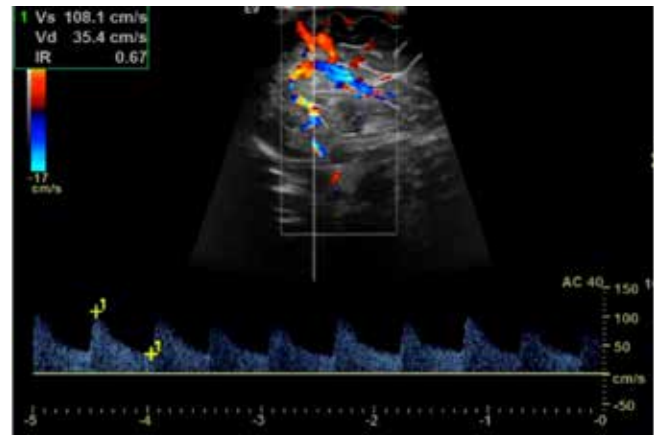


Figura 4 - US com Doppler artéria cerebral média habitual.



Figura 2 - US fíbula direita habitual e esquerda hipomineralizado.



Figura 5 - Criança com um mês de vida, mostrado a assimetria do fêmur e fíbula à esquerda.

DISCUSSÃO

Suspeita-se de dismorfologia esquelética quando o comprimento dos ossos longos se encontra abaixo de dois desvios-padrão do esperado para idade gestacional e a ultrassonografia é método diagnóstico de alta sensibilidade, mesmo que sua especificidade seja baixa na detecção de anomalias deste sistema^{2,3}. Faz diagnóstico diferencial com osteogênese imperfeita, hipofosfatasia, acondrogênese⁵.

Além da ultrassonografia, frequentemente, será necessário a realização de exames complementares para o diagnóstico e o estudo detalhado dessas doenças como a radiografia, ressonância magnética, e após o nascimento deve incluir o cariótipo, análise bioquímica, análise enzimática, avaliação microscópica das estruturas osteocondrais^{1, 2,4,6}.

CONCLUSÃO

A US obstétrica é importante para a detecção e diagnóstico precoce da hipomineralização e determinar de forma acurada ainda no útero a extensão da dismorfologia, auxiliando no prognóstico e planejamento para tratamentos dessas crianças⁷.

REFERÊNCIA

1. Mauad Filho F, Ferreira AC, Amaral WN. Ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia: guia prático. Rio de Janeiro: Revinter, 2006.
2. Melo NR; Fonseca EB de. Medicina fetal. 2 Tir. Rio de Janeiro: Elsevier, 2012. (Coleção Febrasgo).
3. Moron AF. Medicina fetal na prática obstétrica. Rio de Janeiro: Santos, 2003.
4. Moore KL, Persuad TVN. Embriologia básica. 7ª.ed. Rio de Janeiro: Elsevier 2008.
5. Pastore AR, Cerri, GG. Ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia. Rio de Janeiro: Revinter, 2003.
6. Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, Levine D. Tratado de ultrassonografia diagnóstica. vol. 2. ed. 4. Rio de Janeiro: Elsevier, 2012.
7. www.redefetalbrasileira.med.br. Acesso em: 07 dez 2018.
8. <http://www.ifsc.usp.br/~anapaula/ffi710/2008/aula9.pdf>. Acesso em: 19 dez 2018.