

Relatos Casos Clínicos

PO - (UM17-1361) - OLHAR NOS OLHOS DO DOENTE - UM CASO CLÍNICO

Tiago José Tavares¹; Ângela Pinho¹; Filipa Peixoto¹; Ana Paula Pinheiro¹

1 - USF Viseu-Cidade

Enquadramento

A osteogénese imperfeita (OI) é uma doença hereditária rara do tecido conjuntivo, também conhecida por “doença dos ossos de vidro”. A apresentação clínica é variável, verificando-se nas formas mais graves, morte no período perinatal. Nas outras apresentações, os doentes sofrem múltiplas fracturas ósseas, geralmente associadas a outras manifestações clínicas, como por exemplo: baixa estatura, escoliose, escleróticas azuis, alterações dentárias, laxidão ligamentar, etc.

De acordo com as características clínicas, genéticas e radiográficas a OI é classificada em nove subtipos, de gravidade e prognóstico variáveis.

Caso Clínico

Homem de 44 anos, caucasiano, natural e residente em Portugal, ex-agricultor e empregado fabril. Antecedentes pessoais de HTA e dislipidemia. Medicação habitual: perindopril 10mg id e atorvastatina 10mg id.

O doente recorreu ao médico de família em fevereiro de 2015 com queixas de dor intensa no membro inferior esquerdo, referindo antecedentes de múltiplas fraturas ósseas na infância e, mais recentemente incapacidade para a sua atividade laboral pelas dores ao nível da coluna e membros. Na observação do doente salientava-se: baixa estatura (1,57 metros), alterações dos dentes (com ausência de inúmeras peças dentárias) e coloração azulada das escleras (imagem 1). Questionou-se por isso o doente acerca de antecedentes familiares de patologia óssea, altura em que o doente refere ter uma sobrinha com a “doença dos ossos de vidro”. Solicitaram-se radiografias da bacia e fémur, osteodensitometria, eletrocardiograma e estudo analítico. Do estudo efetuado destaca-se uma elevação ligeira da fosfatase alcalina, com GGT e cálcio sérico normais. A osteodensitometria revelou osteoporose da coluna (T-score -3.5) e osteopenia do colo do fémur (T-score -2.4). As radiografias revelaram diminuição da densidade óssea, várias sequelas de traumatismos anteriores e marcada escoliose lombar. O ECG foi normal.

Perante estes achados o doente foi medicado com a associação ácido alendrónico+colecalciferol e encaminhado para consulta de genética médica e ortopedia, encontrando-se neste momento a aguardar resultado de estudo genético e também orientação por ortopedia. Tendo em conta a história do doente é provável que estejamos perante uma OI tipo 1.

Discussão

Com o caso acima apresentado pretendemos demonstrar como um dos princípios base da medicina pode colocar-nos na pista diagnóstica de uma doença rara. Neste caso, a atenção à cor da esclera, o facto de olhar o doente nos olhos, que é um elemento chave na relação médico-doente, permitiu perceber que a mesma não era normal. Foi essa “pequena” alteração que levou ao questionário acerca dos antecedentes pessoais e familiares e suscitou a possibilidade de se tratar de uma OI. Neste momento, seria importante obter o resultado do estudo genético de modo a poder classificar a OI num dos seus subtipos, aplicar medidas preventivas tendo em conta a mutação encontrada e aconselhar o doente e a família nos cuidados a ter e quais os familiares a rastrear.

