

MUCOPOLISSACARIDOSE IVa MIMETIZANDO DISPLASIA ESPÔNDILO-EPIFISÁRIA DESAFIO DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

Autores: Davi Henrique Galvao Fonseca Ribeiro 1; Matheus De Lima Ruffini 1; Hallana Ribeiro Martins Telles 2; Maria Eduarda Mayer Da Silva 1; Adolfo Moraes De Souza 1; Fabiano Reis 3; Juliana Ávila Duarte 1

Autor correspondente: Matheus de Lima Ruffini - mruffini@hcpa.edu.br

Instituições: 1 Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, Brasil ; 2 Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), Canoas, Brasil, 3 Universidade de Campinas (UNICAMP), Campinas, Brasil

INTRODUÇÃO:

O diagnóstico diferencial das displasias esqueléticas pode ser desafiador, especialmente quando há sobreposição de manifestações clínicas e radiológicas. A radiologia tem papel central na avaliação inicial desses pacientes, permitindo caracterizar deformidades ósseas, alterações vertebrais, epifisárias e articulares. Entretanto, em algumas condições metabólicas hereditárias, como a mucopolissacaridose IVa, os achados de imagem podem mimetizar outras displasias, exigindo correlação com dados clínicos, evolução temporal e investigação genética.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente masculino, 12 anos, residente no Paraguai, admitido por complicações relacionadas à mucopolissacaridose IVa. Apresentou desenvolvimento inicial aparentemente normal até os 5-6 anos, quando a mãe notou encurvamento progressivo da coluna torácica. Inicialmente, a deformidade foi interpretada como alteração postural corrigível, porém continuou a progredir, motivando investigação médica. As alterações radiológicas, incluindo encurvamento torácico e acometimento epifisário de ossos longos, levaram à hipótese inicial de displasia epifisário-epifisária. O diagnóstico correto de mucopolissacaridose IVa foi confirmado aos 8 anos, após investigação genética que identificou duas variantes patogênicas no gene GALNS. O paciente apresenta TDAH, displasia de quadril, episódio isolado de convulsão aos 2 anos, baixa estatura desproporcionada, escoliose, genu valgo e restrição de movimento do quadril. Apesar das alterações clínicas, mantém bom desempenho escolar e frequenta o oitavo ano sem dificuldades. Recentemente, evoluiu com dor torácica e dispneia em repouso. Desde 2019, realiza terapia de reposição enzimática semanal com Vimizim, atualmente em regime domiciliar.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

A mucopolissacaridose IVa pode apresentar achados radiológicos semelhantes aos de outras displasias esqueléticas, especialmente pela presença de baixa estatura desproporcionada, deformidades da coluna, alterações epifisárias, displasia de quadril e limitação articular, a semelhança com a displasia epifisário-epifisária representa uma importante armadilha diagnóstica. No entanto, a progressão clínica, a associação com manifestações sistêmicas e o padrão global de acometimento devem ampliar a suspeita para doenças metabólicas hereditárias. A radiologia é essencial para reconhecer o fenótipo esquelético e direcionar hipóteses, a serem confirmadas com testes genéticos, sendo que o reconhecimento adequado tem impacto direto no manejo e aconselhamento familiar.



Imagens de radiografias da paciente, apresentando escoliose toracolombar leve à esquerda (Cobb estimado em 15°), hipoplasia dos corpos vertebrais torácicos e lombares, platisspondilia cervical, alterações da junção occipito-cervical (provável ausência da apófise odontóide, assimilação do arco do atlas pelo occipital e alargamento do corpo do axis) e alterações coxofemorais com alargamento dos espaços articulares, fragmentação e esclerose das epífises compatíveis com necrose avascular.