

# PICNODISOSTOSE E OSTEONECROSE DA MANDIBULA – CASO CLÍNICO

Rita Azenha Cardoso, Ricardo Grazina, João Mendes de Abreu, Manuela Carrilho  
Serviço de Estomatologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

## ❖ Introdução

A Picnodisostose é uma doença rara, de transmissão autossómica recessiva, em que ocorre disfunção dos osteoclastos devido a mutação no gene codificador da enzima Catepsina K. Esta disfunção leva a que não ocorra reabsorção ou remodelação óssea. Consequentemente a densidade óssea está aumentada e há maior incidência de fracturas mesmo com pequenos traumas. É característica a baixa estatura, dedos curtos e largos, com atrofia das falanges terminais, e várias manifestações cranianas com atraso no encerramento das suturas (fontanelas abertas). Os indivíduos afectados têm frequentemente cabeças alargadas, bossa frontal e occipital, ângulo mandibular obtuso, hipoplasia do 1/3 médio da face com conseqüente 'falsa exoftalmia', bem como alterações na erupção e hipoplasia dentária.



### Facies Característico:

- ❖ Perfil Prognata
- ❖ Lábio inferior protuído
- ❖ Região Frontal e occipital proeminentes



## ❖ Caso Clínico

A.P.P.M de 41 anos, sexo feminino, com antecedentes pessoais de Picnodisostose, diagnóstico confirmado pela presença da mutação do gene CTSK em 2009. Trata-se de uma doente filha de uma casal consanguíneo e há referência de uma irmã com quadro clínico sobreponível, embora sem história de estudo genético que confirme a etiologia do quadro. Como antecedentes pessoais existia ainda dúvida se teria efectuado terapêutica com bifosfonados, que não conseguimos apurar.

A doente foi observada no Serviço de Estomatologia do CHUC em Outubro de 2012 por apresentar dor no 1º quadrante. Aquando do exame objectivo, além de se verificar a existência de restos radiculares no referido quadrante, provável origem da dor, observou-se supuração activa no 4º quadrante. Após consulta dos registos informáticos foi possível verificar que tinha um historial de não cumprimento da consulta, com vindas múltiplas à urgência por quadros de Osteonecrose/Osteíte desde 2010, altura em que terá efectuado extracções dentárias no 4º quadrante.

Pelo risco de novo episódio de osteíte/osteonecrose e pela osteonecrose activa no 4º quadrante não se efectuaram as extracções em contexto de consulta. Foi submetida a limpeza cirúrgica da mandíbula à direita e extracções concomitantes dos referidos focos, sob anestesia geral.

## ❖ Discussão

Os indivíduos com Picnodisostose mostram uma propensão maior para a ocorrência tanto de fractura como episódios de osteomielite que podem ser derivados de trauma (como extracção dentária) ou secundária a infecção (cujo foco pode tão simplesmente ser doença periodontal ou cárie) e existem num espectro contínuo.

A osteonecrose que ocorre nestes indivíduos ocorre pelo decréscimo de vascularização que o osso apresenta, sendo portanto semelhante à osteonecrose avascular semelhante à que se verifica quando existe terapêutica com bifosfonados.

Nos casos em que existe osteonecrose ou fractura da mandíbula associada a picnodisostose tem sido preconizado uma abordagem conservadora, com terapêutica antibiótica, drenagem, remoção dos sequestros ósseos e oxigénio hiperbárico. No entanto em alguns casos o tamanho dos fragmentos no sequestro pode levar a excisão alargada com amputação parcial da mandíbula ou maxila

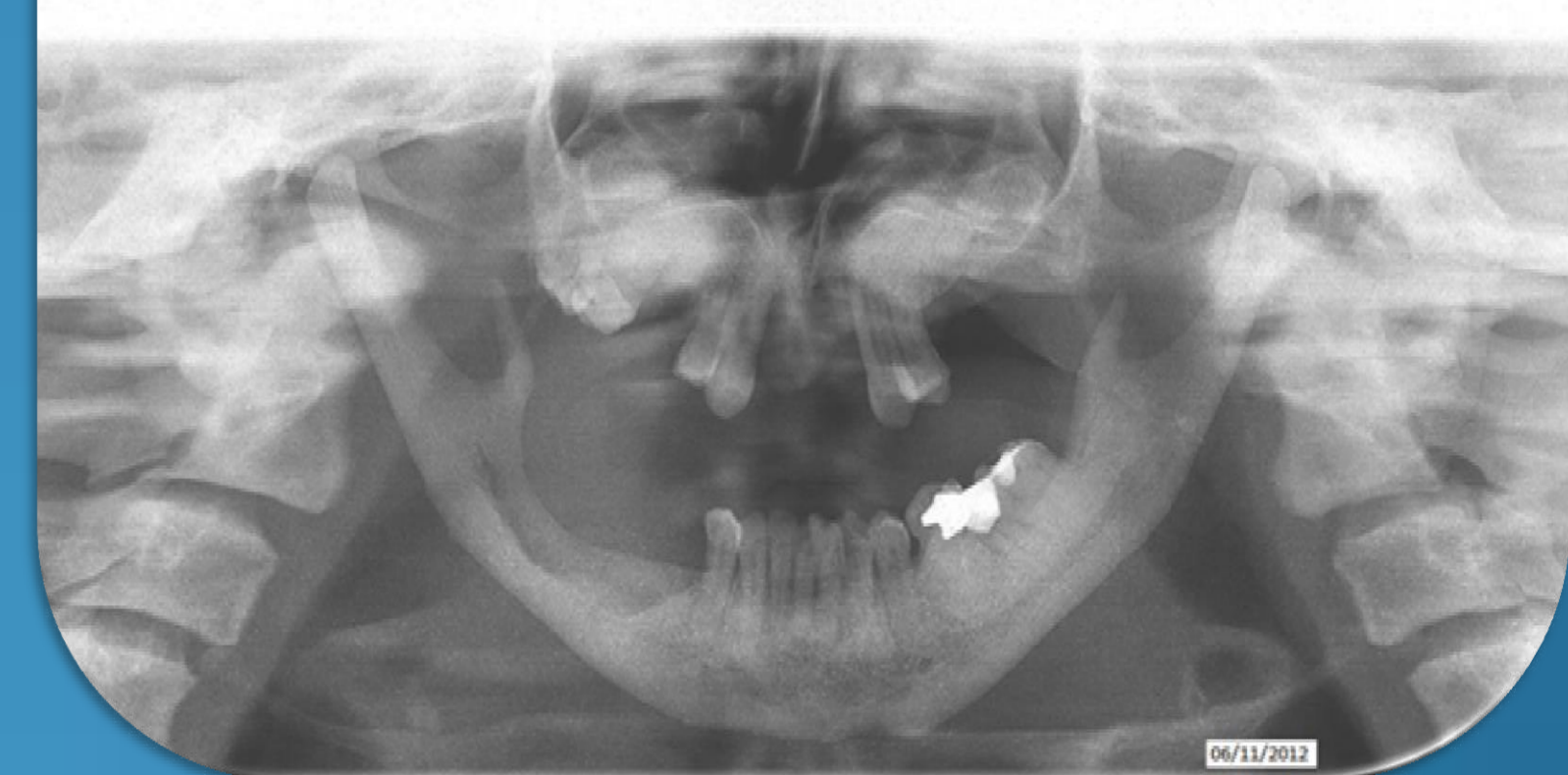
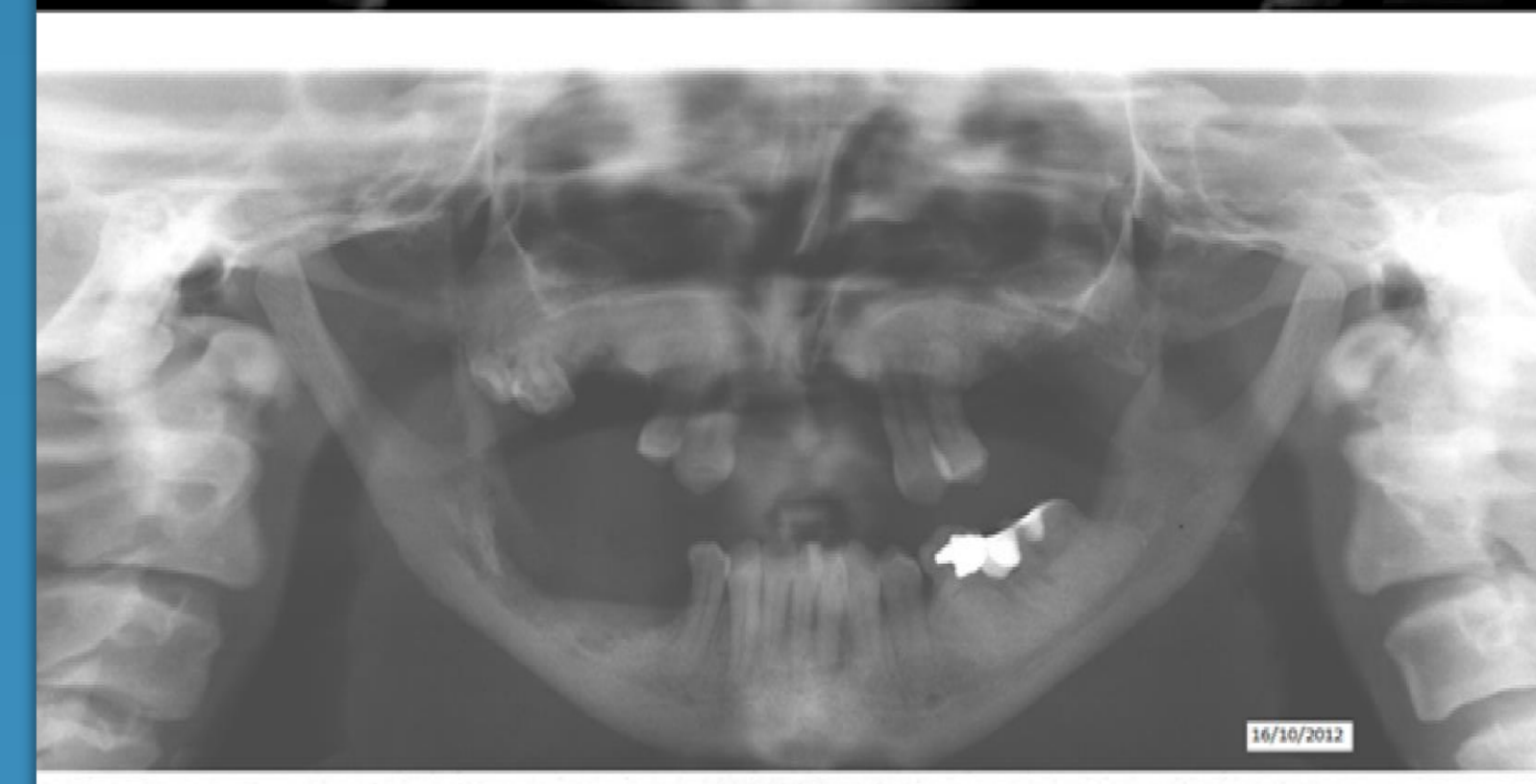
## ❖ Conclusão

Embora não seja possível afirmar com certeza a causa da Osteonecrose nesta doente, necrose avascular pelas características do osso compacto, desencadeadas pelas extracções dentárias, parece ser a etiologia mais provável. Nestes doentes é necessário também ter em conta o risco acrescido de fractura pós extracção. Alguns autores consideram que apesar das características do osso a cicatrização óssea pós-extracção parece ser normal, e que a osteomielite que por vezes se verifica é uma complicação de fractura durante a extracção dentária, outros defendem que existem sempre risco acrescido de osteomielite devido à osteonecrose.

Todos estes motivos levam a que seja necessário um cuidado planeamento cirúrgico e diagnóstico precoce no tratamento dentário e oral destes doentes. Doentes com história de abandono da consulta ou que não cumprem cuidados pós-extracção preconizados causam entraves no diagnóstico e abordagem precoce das complicações que possam ocorrer.

## ❖ Diagnóstico Diferencial

- Osteopetrose
- Displasia Cleido caniana
- Acro-osteólise Idiopática
- Osteogénese imperfecta



**Bibliografia:**  
Dimitrakopoulos, I., Magopoulos, C., & Katopodi, T. (2007). Mandibular Osteomyelitis in a Patient With Pycnodysostosis: A case Report of a 50-year Misdiagnosis. *J Oral and Maxillofac Surg*.  
Fratzl-Zelman, N., Valenta, A., Roschger, P., Nader, A., Gelb, B. D., Fratzl, P., et al. (2004). Decreased Bone Turnover and Deterioration of Bone Structure in Two Cases of Pycnodysostosis. *The Journal of Clinical Endocrinology*.  
Frota, R., A. L. R., O. S. E., Antunes, A. A., Carvalho, R. W., & Santos, T. S. (2010). Mandibular Osteomyelitis and Fracture in a Patient With Pycnodysostosis. *The Journal of Craniofacial Surgery*.  
Iwu, C. O. (1991). Bilateral osteomyelitis of the mandible in pycnodysostosis. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg*.  
Pereira, A. D., Aytés, L. B., & Escoda, C. G. (2008). Pycnodysostosis. A report of 3 clinical cases. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*.  
Soares, L., I. S., S. C. A., & Pomarico, L. (2008). Pycnodysostosis: Oral findings and differential diagnosis. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*.