



## Picnodisostose em paciente com múltiplas fraturas

Pycnodysostosis in a patient with multiple fractures

Picnodisostosis en un paciente con fracturas múltiples

João Pedro Prestes Yano<sup>1</sup>, Adriano Alves de Meneses<sup>2</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Relatar o caso de picnodisostose em paciente acometido por múltiplas fraturas por trauma de baixíssima energia. **Detalhamento do caso:** Paciente de 35 anos, sexo masculino, portador de picnodisostose, admitido com queixa de dor e edema em coxa direita após queda da própria altura ao descer o último degrau de uma escada. Por meio do raio X constatou-se fratura transversa de fêmur proximal. Realizada a fixação com haste intramedular anterógrada. Após 2 anos e 4 meses, o paciente retornou ao serviço relatando fratura do antebraço direito decorrente de queda de própria altura, em uso de muletas desde a fratura do fêmur. Foi realizada a fixação diafisária do rádio com placa de compressão dinâmica. Após um mês, o paciente foi novamente atendido com refratura em rádio direito em decorrência de queda de própria altura em uso de muletas, sendo realizada nova fixação com placa de compressão dinâmica. **Considerações finais:** O tempo, a natureza e a duração da consolidação de fraturas em indivíduos com picnodisostose é muitas vezes considerado normal em relação a não portadores dessa doença. Porém, o caso relatado apresenta uma condição extremamente rara na qual observa-se que em um curto período o paciente sofreu múltiplas fraturas de baixíssima energia.

**Palavras-chave:** Picnodisostose, Consolidação da Fratura, Fixação Interna de Fraturas.

### ABSTRACT

**Objective:** To report the case of pycnodysostosis in a patient with multiple fractures due to very low energy trauma. **Case details:** A 35-year-old male patient with pycnodysostosis was admitted complaining of pain and swelling in his right thigh after falling from his own height down the last step of a staircase. X-rays revealed a transverse fracture of the proximal femur. Fixation was performed with an anterograde intramedullary nail. After 2 years and 4 months, the patient returned to the clinic reporting a fracture of the right forearm as a result of a fall from his own height, and had been using crutches since the femoral fracture. Radius diaphyseal fixation was performed with a dynamic compression plate. One month later, the patient was seen again with refracture of the right radius as a result of a fall from his own height while using crutches, and a new fixation with a dynamic compression plate was performed. **Final considerations:** The timing, nature and duration of fracture healing in individuals with pycnodysostosis is often considered normal compared to those without the disease. However, the case reported here presents an extremely rare condition in which the patient suffered multiple very low-energy fractures in a short period of time.

**Keywords:** Pycnodysostosis, Fracture Healing, Internal Fracture Fixation.

### RESUMEN

**Objetivo:** Comunicar un caso de picnodisostosis en un paciente con fracturas múltiples debidas a un traumatismo de muy baja energía. **Detalles del caso:** Un paciente varón de 35 años con picnodisostosis ingresó quejándose de dolor y edema en el muslo derecho tras caerse desde su propia altura por el último peldaño de una escalera. Las radiografías revelaron una fractura transversal del fémur proximal. Se procedió a la fijación con un clavo intramedular anterógrado. Al cabo de 2 años y 4 meses, el paciente volvió a la clínica informando de una fractura del antebrazo derecho como consecuencia de una caída desde su propia altura, y había estado utilizando muletas desde la fractura femoral. Se realizó una fijación diafisaria del radio con una

<sup>1</sup> Hospital Ortopédico de Ceres, Ceres - GO.

<sup>2</sup> Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia - GO.

placa de compressão dinâmica. Um mes más tarde, el paciente fue visto de nuevo con una refractura del radio derecho como resultado de una caída desde su propia altura mientras utilizaba muletas, y se realizó una nueva fijación con una placa de compressão dinámica. **Consideraciones finales:** El momento, la naturaleza y la duración de la consolidación de las fracturas en individuos con picnodisostosis suelen considerarse normales en comparación con los que no padecen la enfermedad. Sin embargo, el caso aquí descrito presenta una afección extremadamente rara en la que el paciente sufrió múltiples fracturas de muy baja energía en un corto período de tiempo.

**Palabras clave:** Picnodisostosis, Curación de Fractura, Fijación Interna de Fracturas.

## INTRODUÇÃO

O termo picnodisostose é derivado do grego, onde “*pykons*” significa denso, “*dys*” significa defeito e “*ostosis*” significa patologia óssea (ODHIAMBO A, et al., 2011). Em 1962, Maroteaux e Lamy descreveram pela primeira vez a picnodisostose como um distúrbio genético raro. A doença também é conhecida como Síndrome de Toulouse-Lautrec, em homenagem ao artista francês Henri de Toulouse-Lautrec, diagnosticado com a doença (GANDHI GS, et al., 2017).

A picnodisostose pertence ao grupo das displasias esqueléticas, um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam a formação e desenvolvimento de ossos e cartilagens. É uma doença esquelética rara, decorrente de defeito no gene codificador da enzima catepsina K. Como resultado, há um metabolismo ósseo defeituoso, os osteoclastos não reabsorverem a matriz orgânica de maneira adequada, prejudicando a remodelação óssea e resultando em ossos frágeis e densos. Estima-se que a prevalência seja em torno de 1 a 3 a cada 1.000.000 nascimentos (BARBOSA-BUCK O, et al., 2012). Os indivíduos acometidos apresentam baixa estatura, osteoesclerose, acroosteólise, deformidades crânio-faciais e fragilidade óssea (RABELO FD, et al., 2010).

A expectativa de vida de pacientes com picnodisostose é normal, porém a ocorrência de craniossinostose, fraturas de baixa energia, dor crônica, problemas respiratórios e complicações dentárias podem causar morbidade e reduzir a qualidade de vida. A elevada ocorrência de fraturas decorrentes de traumas de baixa energia é comum em pacientes com picnodisostose. Outro aspecto importante é o atraso na consolidação das fraturas, o que complicada a intervenção ortopédica e requer dos cirurgiões ortopédicos um maior conhecimento quanto as displasias esqueléticas. O tratamento de fraturas em pacientes com picnodisostose deve considerar o fenótipo esquelético e do tipo de fratura. A elevada densidade óssea é um dos desafios no tratamento de fraturas de ossos longos. Por vezes, a fixação extramedular com placa e parafusos é a única opção (HALD JD, et al., 2023).

Há uma escassez de artigos científicos na literatura de casos de picnodisostose envolvendo a área de ortopedia e traumatologia. Assim, esse relato de caso contribuirá para o conhecimento e aplicação de futuras técnicas de manejo da picnodisostose em ortopedia, além de descrever os aspectos de interesse clínico e evolução de um caso ainda pouco documentado na literatura médico científica. Este trabalho teve o objetivo de relatar o caso de um paciente adulto diagnosticado com picnodisostose acometido por múltiplas fraturas por trauma de baixíssima energia ocorridos em um curto período.

## DETALHAMENTO DO CASO

Este é um estudo de caso apreciado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), parecer n. 7.165.273 e CAAE n. 83400924.7.0000.5082, tendo a concordância do paciente com a assinatura do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e Autorização do Uso de Imagem. Paciente do sexo masculino, 37 anos de idade (data de nascimento: 31/10/1986), primeiro atendimento realizado no ambulatório de ortopedia e traumatologia do Hospital, encaminhando com suspeita de fratura do fêmur.

O mesmo relatou, após queda da própria altura em casa, ter sentido uma dor intensa em membro inferior direito, na altura da coxa e informou ser portador de picnodisostose. Com ajuda de um parente próximo procurou o pronto atendimento local onde foi examinado por um médico clínico geral que levantou a suspeita

de fratura do fêmur, sendo então encaminhado ao ambulatório de ortopedia e traumatologia do HOC em função da indisponibilidade de equipamento de raio X e de um médico ortopedista na unidade de pronto atendimento.

O paciente foi transportado de ambulância até o Hospital com a perna direita imobilizada. Ao ser admitido no HOC foi atendido por um médico ortopedista que solicitou a radiografia do membro inferior direito (Figura 1). Ao exame físico o paciente apresentava-se em bom estado geral, porém se queixava de dor intensa e incapacidade de andar e sustentar o peso do próprio corpo devido à dor. Foi prescrita a medicação paracetamol (500 mg) associado ao fosfato de codeína (30 mg) para alívio da dor.

A radiografia do membro inferior evidenciou fratura transversal da região proximal do fêmur direito (Figura 1). Paciente foi então encaminhado ao centro cirúrgico e realizada a fixação do fêmur com haste intramedular anterograda (Figura 2) e permaneceu internado por 48 h, recebeu alta com prescrição de antibiótico profilático Kefazol® e paracetamol (500 mg) associado ao fosfato de codeína (30 mg) em caso de dor. Agendado retorno para acompanhamento após 15 dias da cirurgia.

**Figura 1** – Radiografia do membro inferior direito evidenciando lesão do fêmur proximal.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.

**Figura 2** – Radiografia pós-cirúrgica do membro inferior direito com fixação do fêmur proximal com placas e parafusos.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.

Paciente fez uso de cadeira de rodas por dois meses e depois foi liberado para uso de andador por dois meses e meio. Posteriormente, foi liberado para deambular com auxílio de muletas. Após 12 meses da fratura de fêmur, o paciente foi readmitido no ambulatório de ortopedia e traumatologia do HOC com queixa de dor no antebraço direito. Relatou que após movimento para se locomover com o auxílio das muletas sentiu uma dor intensa no antebraço direito seguida de sinais de luxação. O médico ortopedista que atendeu o paciente na emergência do HOC solicitou a radiografia do membro superior direito (**Figura 3**) na qual foi observado uma fratura no terço médio da diáfise do rádio direito. Paciente foi encaminhado para a cirurgia do antebraço na qual foi realizada a fixação com placa DCP (Placa de Compressão Dinâmica) e parafusos (**Figura 4**).

**Figura 3** – Radiografia do membro superior direito com fratura no terço médio da diáfise do rádio direito.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.

**Figura 4** – Radiografia do membro superior direito após a cirurgia para fixação da fratura no terço médio da diáfise do rádio.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.

Paciente retornou ao ambulatório após 2 meses da cirurgia do antebraço com uma refratura (**Figura 5**) no mesmo braço na região do acesso de Henry (Volar). Foi submetido a uma nova cirurgia de fixação também com placa DCP e parafusos, sendo mantida a placa da fatura anterior (**Figura 6**).

**Figura 5** – Radiografia do membro superior direito com refratura no terço médio da diáfise do rádio direito.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.

**Figura 6** – Radiografia do membro superior direito após a cirurgia para fixação da refratura no terço médio da diáfise do rádio direito.



Fonte: Yano JPP e Meneses AA, 2024.



## DISCUSSÃO

O diagnóstico da picnodisostose ocorre com frequência na infância, quando características como a baixa estatura, alterações faciais, anormalidades dentárias e ósseas levam ao encaminhamento a um médico especialista. A partir da análise de radiografias simples o médico observa achados consistentes com um distúrbio ósseo esclerosante, uma apresentação comum que leva ao diagnóstico (SCHMIDT GS, et al., 2020).

No presente artigo foi descrito o caso de um paciente adulto com picnodisostose com diversas fraturas por trauma de baixa energia. Embora esse tipo de trauma seja comum em portadores dessa condição, ainda existem poucos relatos na literatura científica, principalmente de casos de múltiplas fraturas de baixíssima energia e em um mesmo segmento ósseo. A picnodisostose continua sendo uma condição pouco estudada, ainda pouco compreendida em relação a sua fisiopatologia, história natural e estratégias ideais de tratamento (FARAJI N, et al., 2023).

Em função da fragilidade óssea os pacientes com picnodisostose são propensos a fraturas, o que pode ser atribuído à mineralização reduzida e ao aumento da densidade óssea (HALD JD, et al., 2023). O canal medular está presente, porém muitas vezes estreitado. A ocorrência de traumas de baixa energia em portadores de picnodisostose ocorre em função do aumento da densidade óssea, sendo que a maioria das fraturas acometem os membros inferiores (RABELO FD, et al. 2010).

Apesar da alta densidade óssea, os ossos longos são frágeis de tal forma que um trauma mínimo pode facilmente levar à fratura, muitas vezes de forma espontânea ou até mesmo refraturas. Bocchi MB, et al. (2022) publicaram uma revisão sistemática da literatura com foco no manejo e tratamento de pacientes com picnodisostose acometidos por fraturas. Os autores selecionaram 23 estudos com um total de 36 pacientes e 57 fraturas. A partir da análise desses estudos foi possível observar que as fraturas ocorreram principalmente em ossos longos, 54% no fêmur e 26% na tíbia e são tratadas cirurgicamente. A união óssea foi alcançada em média 11 meses após a cirurgia/trauma. As complicações mais frequentes relatadas foram refratura (19%) e pseudoartrose (31%).

No caso relatado o paciente apresentou uma refratura no rádio antes mesmo da consolidação da fratura anterior. Da mesma forma que não é possível estabelecer o tempo que leva para uma fratura se consolidar em pacientes não acometidos por patologias ósseas, a duração da consolidação da fratura em casos de picnodisostose também carece de dados quanto a sua natureza e duração (TAKA TM, et al., 2022). Em termos de ortopedia, a fratura femoral tem sido a fratura mais comumente descrita na literatura e foi a primeira causa de hospitalização do caso relatado aqui (BOR N, et al., 2011). Não foram encontrados relatos de fraturas e refraturas do rádio na literatura, o que torna o caso descrito no presente artigo raro. A maioria dos casos disponíveis na literatura tem foco nas anomalias associadas, especialmente na área maxilofacial (MARISCAL G, et al., 2022).

Taka TM, et al. (2022) conduziram uma pesquisa bibliográfica em relação a pacientes com picnodisostose submetidos a tratamento cirúrgico de fraturas e selecionaram 29 relatórios/séries de casos num total de 40 pacientes. Os autores observaram que os pacientes eram em sua maioria do sexo feminino (57,5%) e idade média de 31 anos. A maioria dos pacientes (86,2%) relataram um histórico de fraturas anteriores, 47,5% relataram fraturas decorrentes de trauma de baixa energia, com a maioria das fraturas ocorrendo no fêmur (60,0%) e na tíbia (40,0%). O tratamento cirúrgico ocorreu em 84,2% dos pacientes por meio de fixação de placa intramedular (48,3%). No geral, a taxa de refratura foi de 25,0%. O tempo até a refratura variou entre 3 meses a 10 anos e 62,5% dos pacientes tinham pais consanguíneos.

Embora Taka TM, et al. (2022) tenham observado mais relatos na literatura de picnodisostose no sexo feminino, a doença é mais frequente em homens, na proporção de 2:1 em relação ao sexo feminino (SANJAY SC, et al., 2015). A picnodisostose é uma doença genética autossômica recessiva. Gandhi GS, et al. (2017) relataram o caso de um paciente do sexo feminino de 30 anos com uma fratura de fêmur submetida a cirurgia com osteossíntese de placas, visto que o canal medular era estreito e o osso osteosclerótico. A paciente tem dois irmãos da mesma família (um irmão e uma irmã) também portadores de picnodisostose.

Em alguns casos a fratura em pacientes com picnodisostose pode ser tratada de forma conservadora, porém a escolha desse tipo de tratamento é muitas vezes controversa, já que impõe ao paciente longos períodos de repouso. A fixação cirúrgica facilita a reabilitação precoce e promove um retorno mais rápido a uma vida funcional. Pacientes adolescentes e adultos geralmente necessitam de tratamento cirúrgico da fratura para evitar deformidade e encurtamento (ROMANS M, et al., 2020). Na ausência de diretrizes padronizadas, a experiência do cirurgião e as características individuais de cada paciente ainda são utilizadas para orientar a escolha do tratamento (BOCCHI MB, et al., 2022).

Sánchez-Lázaro JA, et al. (2014) relataram o caso de um paciente adulto jovem com picnodisostose que, após queda de baixa energia, apresentou fratura atípica da tíbia e pouco depois sofreu a mesma fratura na outra tíbia. O tratamento da fratura exigiu uma abordagem não convencional para fratura diafisária da tíbia (placa de osteossíntese). A evolução da fratura foi a consolidação, embora tenha requerido mais tempo que o normal.

Bocchi MB, et al. (2024) relataram as características clínicas e radiográficas de cinco pacientes com picnodisostose tratados por fraturas patológicas, dos quais quatro pacientes tinham um histórico familiar de picnodisostose. Todos os pacientes eram de baixa estatura e sofreram fraturas, principalmente nos membros inferiores, como resultado de trauma de baixa energia e experimentaram atraso na consolidação ou não união. Bizaoui V, et al., (2019) relatam a história natural de 27 casos de picnodisostose de 17 famílias, na qual observaram uma proporção muito alta de famílias consanguíneas.

Hashem J, et al. (2015) relataram o caso de uma mulher grávida com picnodisostose, que sofreu uma fratura da diáfise do fêmur esquerdo após um trauma leve e queixa de aumento de dor na região da coxa. Após a radiografia foi observada uma fratura subtrocantérica no fêmur direito. A fratura da diáfise do fêmur esquerdo foi tratada com uma haste intramedular e a cirurgia da fratura do lado contralateral foi adiada para o pós-parto. Após três meses do parto, a paciente teve o fêmur contralateral fixado com uma placa e parafusos de maneira profilática. Após 1 ano, o paciente apresentou boa cicatrização em ambos os fêmur e excelente amplitude de movimento nos quadris e joelhos.

Embora a maioria dos relatos disponíveis na literatura sejam de fraturas em ossos longos, Zitouna K, et al. (2018) descreveram um caso raro de um homem de 21 anos com histórico de picnodisostose que foi internado no hospital por uma dor no pescoço após uma queda banal da própria altura. O exame radiológico revelou fraturas do arco posterior nas vértebras C1–C2–C3 com uma luxação articular esquerda em nível de C3–C4. Foi proposta a estabilização cirúrgica que foi recusada pelo paciente. Foi o primeiro relato de lesões traumáticas na região cervical descrita em um paciente com picnodisostose.

Yuasa T, et al. (2015) descrevem o caso de uma mulher de 51 anos com picnodisostose que apresentou osteonecrose da cabeça femoral direita após tratamento de uma fratura subtrocantérica atípica. A fratura ocorreu após um trauma de baixa energia. O tratamento cirúrgico consistiu de uma artroplastia total do quadril (ATQ) em combinação com placa e parafusos.

As fraturas femorais subtrocantéricas compreendem uma minoria de fraturas de quadril decorrentes de traumas de baixa energia e ocorrem em pacientes com osteoporose. Yates CJ, et al. (2011) relataram o caso incomum de uma fratura subtrocantérica atípica em um paciente do sexo masculino com picnodisostose. Após a redução aberta e a fixação interna com uma placa e parafusos, o paciente recebeu alta e no retorno após 2 meses da cirurgia ainda não apresentava evidência de cicatrização da fratura e mesmo após 4 meses o paciente ainda se queixava de dor e a fratura ainda não apresentava sinais de consolidação.

Nakase T, et al. (2006) relataram os resultados cirúrgicos para fraturas de seis membros (três fêmur e três tíbias) em pacientes com picnodisostose, dos quais cinco fraturas alcançaram a união total. Esses casos são um exemplo de união bem-sucedida de fraturas de fêmur e tíbia em picnodisostose após intervenção cirúrgica. Embora a linha de fratura tenha persistido por longos períodos, a união tendeu a ser alcançada por meio de pregos intramedulares ou pelo uso de fixador externo Ilizarov. Os autores concluíram que o tratamento por pregos intramedulares preveniu a refratura, permitindo a fixação permanente e adquirindo alinhamento fisiológico. Enquanto, o uso do fixador externo Ilizarov exigiu um período maior e foi associado a altas taxas

de fratura. O tempo, a natureza e a duração da consolidação de fraturas em indivíduos com picondisostose é muitas vezes considerado normal em relação a não portadores dessa doença. Porém, o caso relatado apresenta uma condição extremamente rara na qual observa-se que em um curto período o paciente sofreu múltiplas fraturas de baixíssima energia. O número reduzido de relatos publicados de fraturas em pacientes com picondisostose faz com que o potencial de consolidação nesses pacientes ainda seja um tema controverso.

O tratamento cirúrgico de fraturas na picondisostose deve priorizar o alinhamento fisiológico adequado, ao mesmo tempo em que fornece suporte permanente para diminuir o risco de fraturas e não consolidações a longo prazo. Tratamentos que priorizam a fixação a longo prazo oferecem suporte contínuo para a cicatrização óssea mais lenta na picondisostose. Além disso, o acompanhamento é crucial para monitorar o sucesso do tratamento ou a necessidade de outras intervenções. O tratamento ortopédico de fraturas em pacientes com picondisostose representa um desafio contínuo para os cirurgiões ortopédicos. O fato de o osso ser simultaneamente esclerótico e frágil torna qualquer tratamento cirúrgico desafiador e de alto risco de não consolidação em qualquer caso.

## REFERÊNCIAS

1. BARBOSA-BUCK O, et al. Clinical epidemiology of skeletal dysplasias in south america selection and classification of patients. *Am J Med Genet A* 2012;1-8.
2. BOCCHI MB, et al. Surgical treatment, complications and preventive surgery of fractures in pycnodysostosis: A systematic review. *J Xiangya Med.* 2022;7(29):1-9.
3. BOCCHI MB, et al. Pathological fractures in patients affected by pycnodysostosis: a case series. *J Clin Med.* 2024;13:25-2.
4. BOR N, et al. Fracture management in pycnodysostosis: 27 years of follow-up. *J Pediatr Orthop B.* 2011;20:97-101.
5. FARAJI N, et al. Pycnodysostosis: a case report of an 8-year-old male with a rare genetic disorder. *Int J Surg Case Rep.* 2023;110:108793.
6. FRATZL-ZELMAN N, et al. Decreased bone turnover and deterioration of bone structure in two cases of pycnodysostosis. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89:1538-47.
7. GANDHI GS, et al. Fracture management in pyknodysostosis - a rare case report. *J Orthop Case Rep.* 2017;7:54-58.
8. HALD JD, et al. Pycnodysostosis in children and adults. *Bone.* 2023;169:116674.
9. MARISCAL G, et al. Surgical treatment of pycnodysostosis associated with pathological tibial fracture: case report and review of the literature. *Orthopadie.* 2022;51(12):1010-14.
10. MATAR HE, et al. A challenging paediatric pathological femur fracture in pyknodysostosis (osteopetrosis acro-osteolytica): lessons learnt. *BMJ Case Rep.* 2014;2014:1-2.
11. NAKASE T, et al. Surgical outcomes after treatment of fractures in femur and tibia in pycnodysostosis. *Arch Orthop Trauma Surg.* 2007;127:161-5.
12. ODHIAMBO A, et al. Pyknodysostosis; early and delayed clinical manifestation. *Prof Med J.* 2011;18(2):331-5.
13. RABELO FD, et al. Reconsiderações sobre o tempo de consolidação das fraturas na picondisostose. *Rev Bras Ortop.* 2010;45(6):606-11.
14. ROMANS M, et al. A rare case of pycnodysostosis: technical difficulties in managing long bone fractures. *J Clin Orthop Trauma.* 2020;11:332-338.
15. SANJAY SC, et al. Case report: pyknodysostosis. *J Clin Diagn Res.* 2015;9:TD09-TD10.
16. SCHMIDT GS, et al. Pyknodysostosis (osteopetrosis acro-osteolytica). *AACE Clin Case Rep.* 2020;6:e257-e261.
17. TAKA TM, et al. Orthopedic Treatment of pycnodysostosis: a systematic review. *Cureus.* 2022;14(4):e24275.
18. YATES CJ, et al. An atypical subtrochanteric femoral fracture from pycnodysostosis: a lesson from nature. *J Bone Miner Res.* 2011;26:1377-9.
19. YUASA T, et al. Total hip arthroplasty after treatment of an atypical subtrochanteric femoral fracture in a patient with pycnodysostosis. *Case Rep Orthop.* 2015;2015:731910.
20. ZITOUNA K, et al. Traumatic cervical spine injuries in a patient with pycnodysostosis. *Eur J Orthop Surg Traumatol.* 2018;28(6):1231-3.