

#010 Histiocitose de Células de Langerhans – Caso Clínico



André Saura*, Maria João Dias, Laura Rodrigues, João Abreu,
José Malva Correia, José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A Histiocitose de Células de Langerhans, ou Histiocitose X, corresponde a uma doença histiocítica, classicamente dividida em 3 síndromes: Granuloma Eosinofílico, Síndrome de Hand-Schüller-Christian e Síndrome de Letterer-Siwe. Contudo, atualmente a classificação é feita de acordo com a apresentação e envolvimento: Crónica Unissistémica, Crónica Multissistémica e Fulminante (neonatal). Trata-se de uma doença rara, que afeta pacientes desde o período neonatal até à idade adulta, mais frequentemente até aos 15 anos. A Etiologia é ainda bastante controversa, tendo sido apresentadas várias teorias até à data, entre elas a evolução como processo neoplásico. Histologicamente é caracterizada pela presença de um aglomerado de células dendríticas, entre elas as células de Langerhans, sendo necessária esta confirmação histológica para o diagnóstico. Clinicamente, esta patologia apresenta envolvimento da pele, mucosas e ossos da cabeça e pescoço em mais de 80% das crianças, e lesões pulmonares, entre outros órgãos, mais frequentes nos adultos. Em muitos casos, o envolvimento da mandíbula e alterações orais, são a apresentação inicial.

Descrição do caso clínico: Mulher de 69 anos, com Antecedente de Histiocitose X com envolvimento pulmonar, enviada à Consulta de Estomatologia por tumefação no 1.º quadrante da cavidade oral e mobilidade dentária. Ao exame objetivo apresentava lesão hiperplásica, com sinais inflamatórios e aspeto nodular submucoso da gengiva do 1.º quadrante, em relação com os pré-molares e molares.

Discussão e conclusões: Dados os antecedentes pessoais da paciente, e o envolvimento frequente da cavidade oral e crânio, foi pedida Ortopantomografia, que não apresentava alterações, e Tomografia Computadorizada Crânio-Encefálica onde foi descoberta lesão na Sela Turca. Devido à alta suspeita de recidiva da Histiocitose, foi feita biópsia incisiva da lesão da cavidade oral, que veio a confirmar o diagnóstico. Paciente foi então encaminhada para Consulta de Hematologia para tratamento sob protocolo de Quimioterapia de média duração. Apesar de ser uma patologia que afeta principalmente jovens, a Histiocitose pode também afetar nos adultos, bem como ter uma evolução agressiva, com envolvimento multiorgânico. A deteção pode ser tardia, dado que, em muitos casos, as lesões são assintomáticas. Atendendo a isto, os profissionais de saúde devem estar sensibilizados para a existência desta patologia, de modo a facilitar uma deteção precoce.
<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.043>

#011 Disqueratose Congénita: Caso Clínico



Laura Nobre Rodrigues*, André Saura, Maria João Dias,
João Mendes de Abreu, Maria de Fátima Carvalho,
José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A disqueratose congénita é um distúrbio hereditário raro, que afeta os tecidos com elevado índice mi-

tótico, nomeadamente a pele e o sistema hematopoiético, acompanhando-se de falência medular progressiva. É classicamente caracterizada pela tríade de hiperpigmentação cutânea reticulada, leucoplasia oral e distrofia ungueal que surge, geralmente, na primeira década de vida. Esta pode, porém, apresentar-se com uma expressividade variável envolvendo órgãos distintos, de forma progressiva e não simultânea, dificultando muitas vezes o seu diagnóstico. Com um prognóstico reservado, a sobrevida média ronda os 30 anos, estando a mortalidade precoce associada às complicações decorrentes da falência medular. A terapêutica centra-se, assim, em medidas paliativas como suporte transfusional e administração de androgéneos (danazol). No caso de pancitopenias graves, o transplante de medula óssea ou a terapia com células estaminais, têm demonstrado resultados variáveis.

Descrição do caso clínico: Este trabalho reporta o caso de um indivíduo do sexo masculino, seguido em consulta desde os 13 anos de idade por equimoses, hiperpigmentação cutânea reticulada e distrofia ungueal, bem como, gengivorragia frequente, despilação lingual e leucoplasia oral. O exame objetivo revelou, ainda, cáries dentárias, hipoplasia do esmalte e doença periodontal. Colocada a hipótese de diagnóstico provável de disqueratose congénita procedeu-se a realização de exames complementares de diagnóstico, os quais revelaram: à ortopantomografia, sinais de reabsorção radicular; anemia macrocítica e trombocitopenia, 1,3% de blastos na biópsia da medula óssea, e uma mutação no gene DKC1, compatível com o diagnóstico de disqueratose congénita ligada ao cromossoma X.

Discussão e conclusões: Doentes com disqueratose congénita têm um risco aumentado para disfunção progressiva da medula óssea e neoplasias, pelo que se recomenda um plano de vigilância adequado. Trata-se de uma patologia com prognóstico reservado e a morte precoce é uma realidade comum nestes doentes. Torna-se, assim, essencial que todos os profissionais de saúde estejam alertados para esta patologia. Com um diagnóstico precoce e uma correta orientação pode-se melhorar o prognóstico e a prevenção de situações fatais, assim como garantir um adequado aconselhamento genético.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.044>

#012 Displasia Fibrosa Polióstóica: Risco-benefício de uma intervenção precoce



Maria João Dias*, Laura Nobre Rodrigues, André Saura,
João Mendes de Abreu, Isabel Pina Monteiro,
José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A Displasia Fibrosa é uma patologia óssea que advém de mutações somáticas ativadoras dos GNAs das células estaminais. Estas levam à proliferação de células osteogénicas imaturas, que culminam num excesso de tecido fibroso ou conjuntivo, em substituição de tecido ósseo esponjoso e medular. A doença pode ser classificada como Monostótica, caracterizada pelo envolvimento de apenas um osso, ou Po-