Alcaptonúria (ocronose): relato de caso de irmãos

Alkaptonuria (ochronosis): a case report of siblings

José Luis Pozo Raymundo[1], Leandro José Reckers[2], Natália Zanini da Silva[3], Isabel Hahn Miranda[3], Álvaro Porciúncula González[3], Kevin Maahs Klein[3]

RESUMO

A Alcaptonúria é uma doença autossômica recessiva rara caracterizada pelo acúmulo de ácido homogentísico. Denomina-se também ocronose e manifesta-se por pigmentação azulada de tecidos orgânicos e urina enegrecida, além de artropatia. A seguir, será relatado o caso de irmãos portadores de artropatia ocronótica e a conduta ortopédica.

UNITERMOS: Alcaptonúria, Ocronose, Ácido Homogentísico.

ABSTRACT

Alkaptonuria is a rare autosomal recessive disease characterized by the accumulation of homogentisic acid. It is also called ochronosis and is manifested by bluish pigmentation of organic tissues and blackened urine, besides arthropathy. Here the authors report the case of siblings with ochronotic arthropathy and the orthopedic management.

KEYWORDS: *Alkaptonuria, Ochronosis, Homogentisic Acid.*

INTRODUÇÃO

Alcaptonúria é uma doença autossômica recessiva dada pela deficiência na enzima homogentísico-oxidase, que provoca acúmulo excessivo de ácido homogentísico nos órgãos e tecidos. Pode ser assintomática ou gerar manifestações clínicas, sendo denominada também ocronose. Essa condição manifesta-se em aproximadamente 50% dos casos de Alcaptonúria, sendo mais comum em consanguinidade. Os sintomas mais importantes incluem: artropatia, pigmentação ocular e cutânea, urina escura e acometimento cardiovascular (1). Neste trabalho, será relatado o caso de dois irmãos com Alcaptonúria que apresentam artropatia ocronótica. A artropatia ocronótica, manifestação mais incapacitante da doença, acomete, primariamente, grandes articulações e a coluna vertebral (2,3).

APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente masculino, branco, 54 anos, natural e procedente dos arredores de Pelotas, chega ao ambulatório referindo dor em joelho esquerdo e em ombro direito há 5 anos, com piora progressiva. Além disso, relatou urina enegrecida desde a infância, sem saber precisar quando se iniciou. Ao exame físico, apresentava pigmentação azul em esclera (Figura 1), mãos (Figura 2) – que, segundo os autores, tem aspecto clínico semelhante à mão de um carregador de gás – e orelhas; edema (Figura 3) e limitação de movimento do joelho esquerdo; e abdução do ombro direito. Então, foi realizada artroscopia de joelho esquerdo seguida de biópsia, cuja análise anatomopatológica evidenciou pigmento ocre, sugestivo de ocronose. A ressonância magnética do ombro direito identificou artrose acrômio-clavicular e glenoume-

[1] Doutor em Ciências da Saúde pela Universidade Estadual de São Paulo (Unesp). Chefe de Departamento de Medicina Especializada.
[2] Doutor em Ciências da Saúde pela Escola Paulista de Medicina (EPM). Professor Adjunto.
[3] Acadêmico de Medicina.

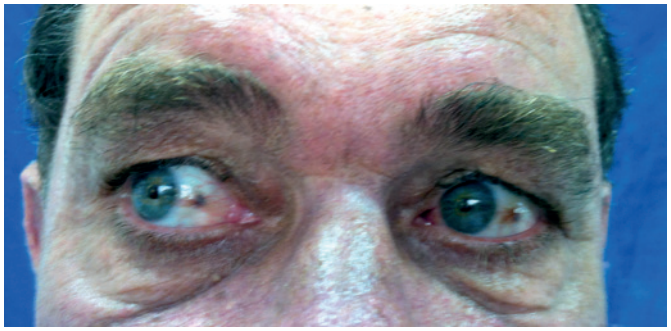


Figura 1 - Pigmentação azulada em esclera.

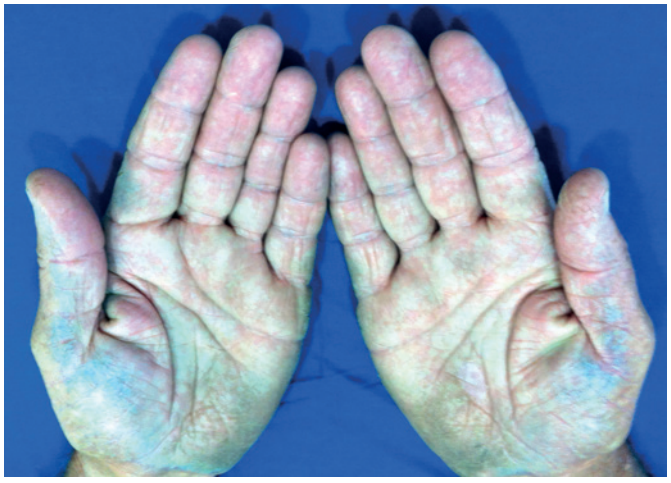


Figura 2 - Presença de pigmento azulado em ambas as mãos, caracterizando o sinal do carregador de gás.

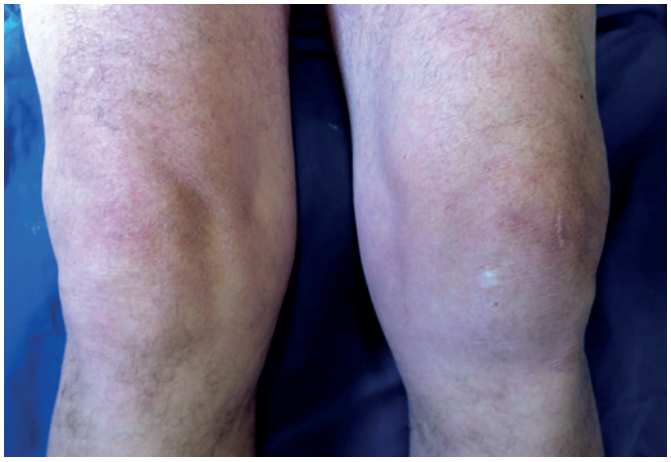


Figura 3 - Exuberante derrame articular com quadro de osteoartrite.



Figura 4 - Pigmentação azulada na cartilagem auricular.

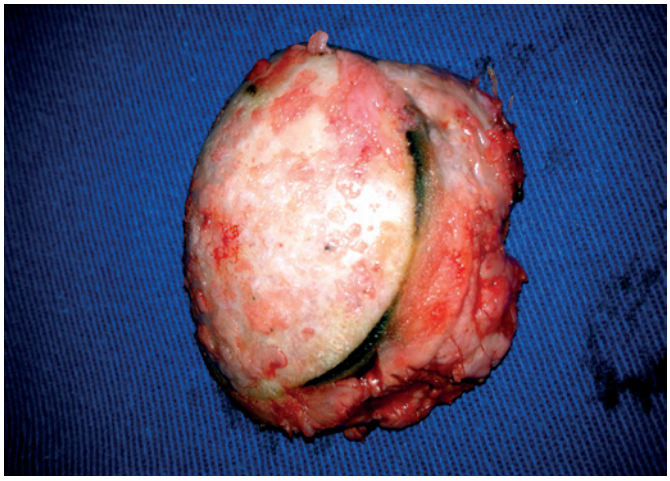


Figura 5 - Cabeça do fêmur ressecada com pigmentação ocre, característica da enfermidade.

ral avançada. Foi realizado tratamento sintomático do quadro ortopédico. Após 3 meses, o paciente procurou atendimento ortopédico novamente por uma ruptura parcial do tendão tibial posterior.

Paciente feminina, branca, 53 anos, natural e procedente dos arredores de Pelotas, procurou atendimento por dor no quadril à direita com piora progressiva por 12 anos. Relatou também urina enegrecida. Ao exame físico, também

apresentava pigmentação azul em esclera e orelhas (Figura 4), além de claudicação, encurtamento e importante déficit da rotação interna coxo-femoral do membro inferior direito. No raio X coxo-femoral, evidenciou-se artrose secundária severa. Foi realizada artroplastia total cimentada devido à qualidade do osso encontrado (Figura 5). O exame anatomopatológico identificou pigmento ocre, assim como havia sido identificado em seu irmão, sugerindo a mesma patologia. Dez anos após, a paciente retornou ao ambulatório com queixa de dor no membro inferior esquerdo e déficit da rotação interna coxo-femoral. O raio X também evidenciou artrose secundária e também foi realizada artroplastia total cimentada.

DISCUSSÃO

A artropatia ocronótica é uma doença rara – incidência de 1:1 milhão, com sintomas que se evidenciam a partir dos 40 anos (1). Dentre as articulações mais acometidas, estão: joelhos, ombros e quadris (4,5,6). Na maioria das vezes, ocorre em indivíduos com manifestações como: pigmentação azulada da esclera, cartilagem do pavilhão auricular externo e mãos, sinais clássicos na Alcaptonúria. O diagnóstico se confirma a partir da identificação de pigmento ocre na urina. Até o momento, a artropatia ocronótica não tem cura, pois a deficiência da enzima não pode ser tratada. O tratamento baseia-se, então, em uso de analgésicos, anti-inflamatórios não hormonais, fisioterapia, infiltração intra-articular com corticoide para alívio da sintomatologia. Em casos mais graves de artropatia ocronótica, faz-se necessário a realização de artroplastias, lembrando que a qualidade do osso remete à enfermidade reumatoide. Não se deve esquecer, contudo, que a alcaptonúria é uma doença sistêmica e pode afetar gravemente alguns órgãos, além das articulações. Por esse motivo, é necessário estar atento para as alterações associadas às artropatias, sem desvalorizar a hipótese de acúmulo desse pigmento.

REFERÊNCIAS

1. Gonçalves FPA, Ribeiro FB, Filardi CS, Filho RB: Ochronotic Arthropathy. ACTA ORTOP BRAS 14(1) - 2006. http://www.scielo.br/pdf/aob/v14n1/a08v14n1.pdf
2. Mulier M, Willems K: Ochronosis: Clinical manifestations. Belgian orthweb project, case of month, august 1997. http\\www.ortho-web.be/cases/
3. Lima ACR, Navarro ML, Provenza JR, Bonfiglioli Rl: artropatia Ocronótica: Relato de Caso. Rev Bras Reumatol 40: 213-6, 2000.
4. Cortina R, Moris C, Astudillo A, Gosálbez F, Cortina A: Familial ochronosis. Eur Heart J 16: 285-6, 1995
5. Daniel K, Thomas B: Ochronosis. In Klippel´s textbook of Rheumatology. Phyladelphia, Mosby 2: 28.1-28.4, 1998.
6. Gutzmer R, Herbst RA, Kiehl P, Kapp A, Weiss J: Alkaptonuric ochronosis: report of two affected brothers. J Am Acad Dermatol 37: 305-7, 1997
7. Brandão LR, Borjaille BP, Hasegawa TM, Rosa RF, Azevedo E, Chahade WH: Alkaptonuria (Ochronosis): Report of Two Cases. Revista Brasileira de Reumatologia, v. 46, n.5, p. 369-372, set/out, 2006. http://www.scielo.br/pdf/rbr/v46n5/a14v46n5.pdf

✉ Endereço para correspondência
José Luis Pozo Raymundo
Rua Argolo, 510
96.015-160 – Pelotas, RS – Brasil
☎ (53) 3027-5758
clinicaraymundo@gmail.com
Recebido: 27/3/2016 – Aprovado: 28/7/2016