

CASO CLÍNICO

OTODISTROFIA - APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO. OTODYSTROPHY - A CASE REPORT.

Pires, Joana*; Lopes, Gustavo**; Moura, Rita*; Reis, Ana Mafalda***; Honavar, Mrinalini****; Trigueiros, Nuno**;
Rodrigues e Rodrigues, M.**; Maia Gomes, A.*****

RESUMO:

As osteítes são doenças que provocam alterações do metabolismo e do crescimento ósseo. A Doença de Paget, Osteopetrose, Osteogénese Imperfeita, Otosclerose e Displasia Fibrosa são otodistrofias que diferem em termos clínicos, imagiológicos e anátomo-patológicos.

Os Autores descrevem as características das diferentes otodistrofias, e apresentam um caso clínico sugerindo que o leitor descubra o diagnóstico.

PALAVRAS CHAVE: Doença de Paget; Osteopetrose; Osteogénese Imperfeita; Otosclerose; Displasia Fibrosa; Osso Temporal; Quisto Dermóide.

ABSTRACT:

Osteitis is a group of disease that provoke alterations of bone metabolism and growth. Paget's disease, Osteopetrosis, Osteogenesis Imperfecta, Otosclerosis, Fibrous Dysplasia are otodystrophies that are clinically, radiologically and pathologically distinct.

The characteristics of the different otodystrophies are reviewed and the data of a patient presented with the suggestion that the reader determines the diagnosis.

KEY WORDS: Paget's Disease; Osteopetrosis; Osteogenesis Imperfecta; Otosclerosis; Fibrous Dysplasia; Temporal Bone; Dermoid Cyst.

Joana Pires

Rua Dr. Eduardo Torres, - 4454-509 Matosinhos

Tel. 229391000

Fax 229391654

INTRODUÇÃO

As Otodistrofias são doenças crónicas caracterizadas por uma alteração do metabolismo e do crescimento ósseo.

A etiologia de algumas destas doenças ainda não está bem esclarecida.

Existem formas monostóticas, envolvendo apenas um local ósseo, e formas poliestóticas, definidas por múltiplas lesões ósseas em locais diferentes.

As manifestações clínicas dependem logicamente, da localização da lesão, e as subsequentes alterações da forma, tamanho, estabilidade e função do osso envolvido.

Podem existir manifestações extra-esqueléticas associadas, e, assim um envolvimento sistémico, nomeadamente Síndrome McCune-Albright e no Síndrome Van der Hoeve de Kleyn.

A degenerescência maligna raramente se observa.

* Interna Complementar ORL. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos.
** Especialista ORL. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos.
*** Especialista Neurorradiologia. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos.
**** Directora de Serviço Anatomia-Patológica. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos.
***** Director de Serviço ORL. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos.

Em termos imagiológicos e anatomo-patológicos cada uma destas doenças tem características definidas, podendo-se assim obter um diagnóstico definitivo.

CASO CLÍNICO

Doente de 75 anos, sexo feminino, recorre à consulta de ORL por tumefacção retroauricular e hipoacusia à direita.

Referia tumefacção retroauricular direita desde a infância, hipoacusia direita desde os 20 anos e zumbido bilateral desde há 10 anos.

Ao exame objectivo apresentava tumefacção retroauricular à direita (10 cm x 5 cm); o canal auditivo externo direito encontrava-se estenosado na metade externa, por tumefacção póstero-superior.

Otoscopia direita normal. Otoscopia esquerda normal. A acumetria demonstrava Rinne positivo bilateral e o Weber lateralizava para a direita.

O Audiograma tonal revelava Surdez do tipo misto bilateral com perda auditiva de grau moderado.

TC dos Ouvidos - Expansão do osso temporal e occipital direito (junto à sutura occipito-escamosa), que apresenta substituição do padrão normal da estrutura óssea, com zonas de esclerose, que condicionam estenose do canal auditivo externo. (Figura 1)

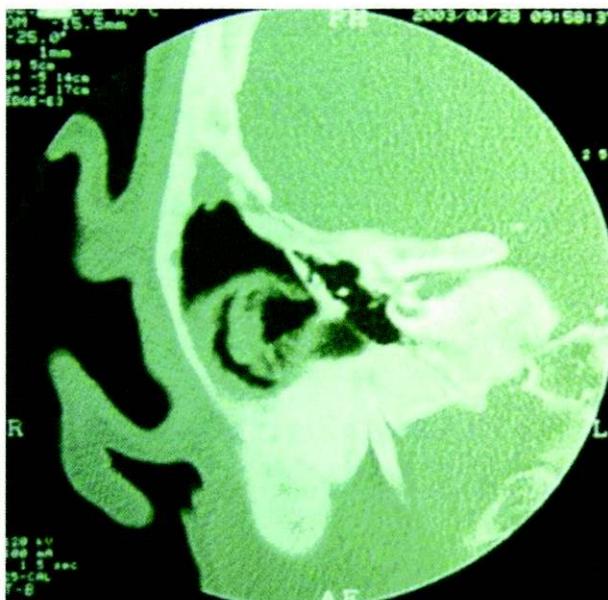


FIGURA 2: TC OUVIDOS

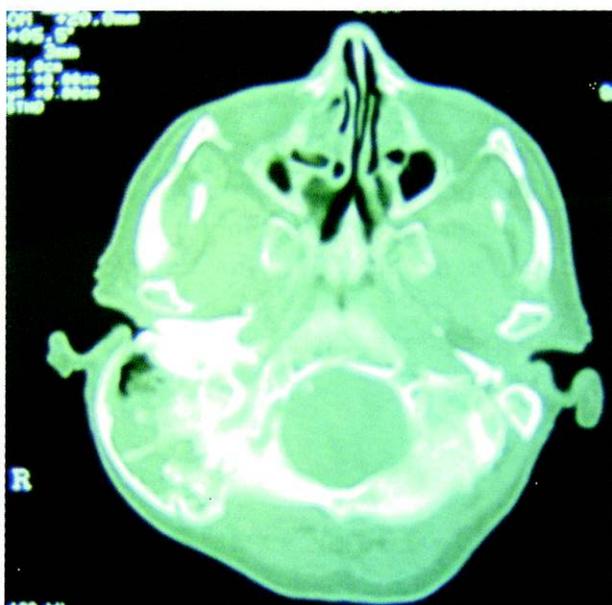


FIGURA 1: TC OUVIDOS

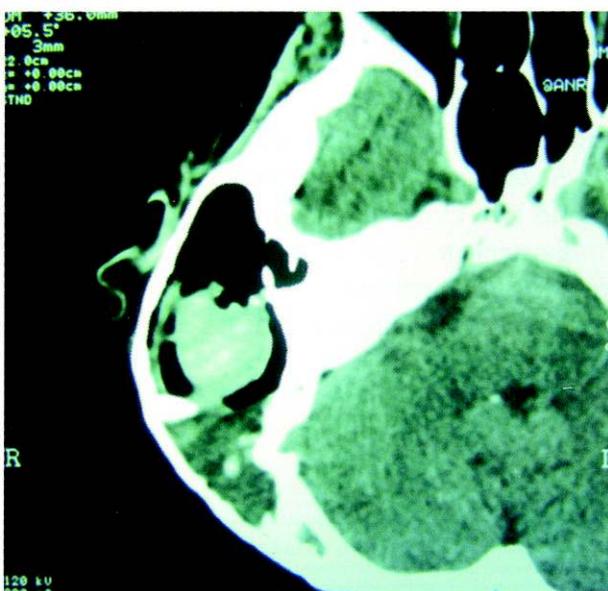


FIGURA 3: TC OUVIDOS

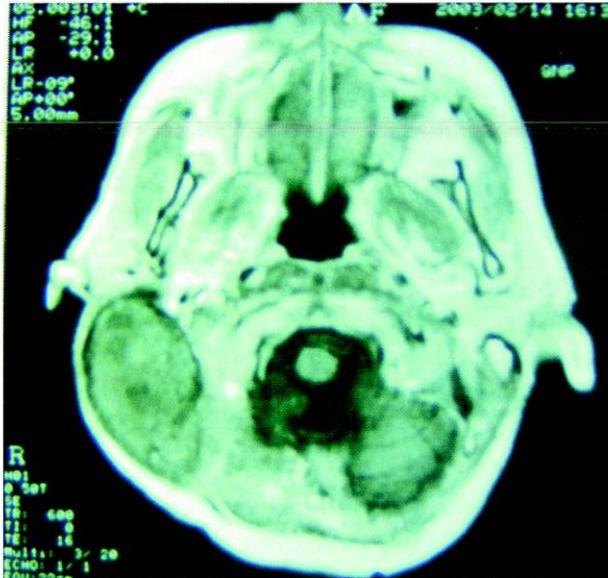


FIGURA 4: RMN CEREBRAL



FIGURA 5: RMN CEREBRAL

Preservação da cadeia ossicular e das estruturas do ouvido interno.

Escama do temporal espessada com zonas de pneumatização.

Proeminente formação arredondada com densidade de tecidos moles, que ocupa parcialmente o antro mastoideu. (Figura 2 e 3)

RMN Cerebral - A mastóide está expandida com aspecto de degenerescência quística, estando preenchida por estrutura com densidade de tecidos moles. (Figura 4)

Zonas de hipersinal em T2 e T1, reforçando de forma discreta e heterogênea, após injeção EV de produto de contraste (esboça septações) - traduzindo a presença provável de sinais inflamatórios concomitantes.

(Figura 5)

A doente foi submetida a Mastoidectomia direita e biópsia da mastóide do osso temporal em 10/09/2003.

A anatomia patológica revelou fragmentos de parede de um quisto de tecido fibrocelular com espículas de osso, revestido por epitélio escamoso queratinizante, com grande quantidade de escamas de queratina, pequenos fragmentos de pêlos, e focos de microcalcificações.

Não se observa epitélio. (Figura 6 e 7).

O segundo produto - osso mastoideu - demonstrou fragmento fibrocelular com esférulas e trabéculas curtas de osso. (Figura 8)

Qual o diagnóstico?

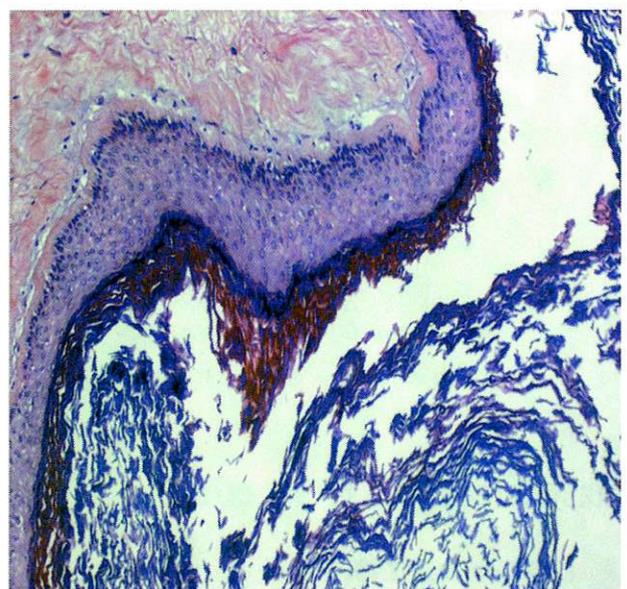


FIGURA 6: ANATOMIA-PATOLOGICA.

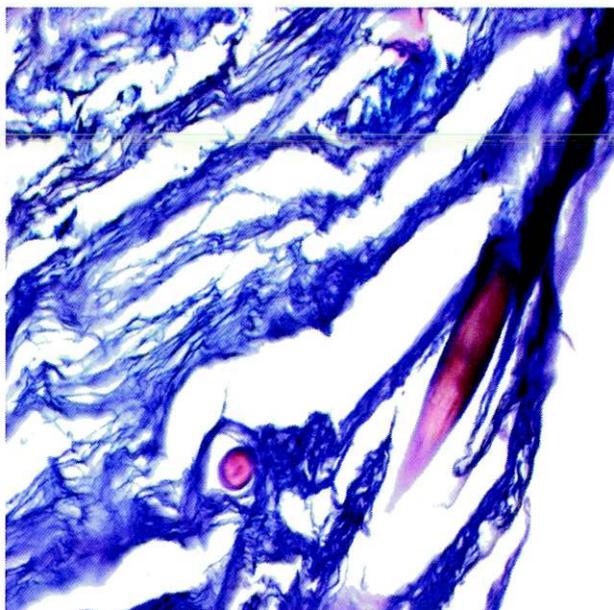


FIGURA 7: ANATOMIA-PATOLOGICA.

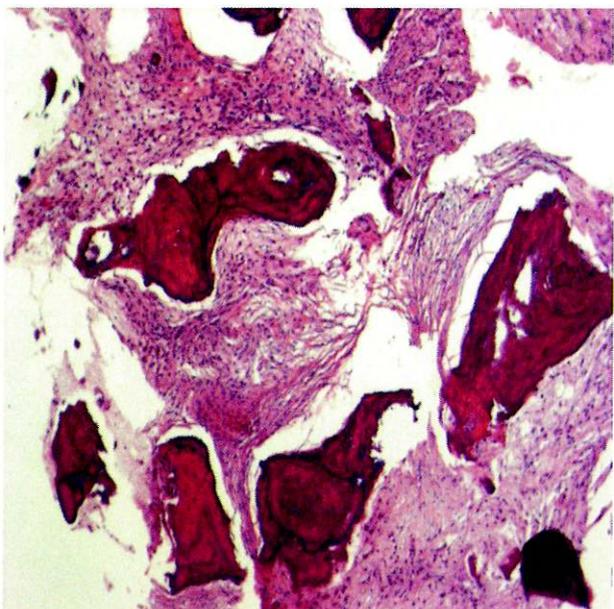


FIGURA 8: ANATOMIA-PATOLOGICA.

RESOLUÇÃO DO CASO CLÍNICO

DIAGNÓSTICO: Displasia Fibrosa do Osso Temporal associada a Quisto Dermóide.

Displasia Fibrosa é uma doença crónica, lentamente progressiva, caracterizada pela substituição do osso por uma proliferação anormal de tecido fibroso, misturado com trabéculas ósseas^{1,5,6}.

O sexo feminino é o mais frequentemente afectado, numa razão de 3:1.

Existem formas monostóticas (responsáveis por 70% dos casos) e poliostóticas (30%)⁶.

A etiologia da doença é desconhecida.

O envolvimento do osso temporal é infrequente⁴, caracterizado pelo crescimento lento com aumento do volume da mastoide.

Existem três tipos diferentes, reflectindo a razão relativa entre elementos ósseos e fibrosos: Page-toid (56%), Esclerótica (23%) e Quística (21%)⁶.

Clinicamente apresenta-se com: perda auditiva (sintoma mais comum - hipoacusia sensorio-neural ou de condução); massa retroauricular e zumbido.

Associa-se com estenose do canal auditivo externo (muito frequente), colesteatoma 7(40%) e envolvimento do nervo facial (10%)⁶.

O Síndrome McCune-Albright é caracterizado por uma Displasia Fibrosa poliostótica associada a alterações extra-esqueléticas, nomeadamente pigmentação anormal da pele e mucosas, alterações endócrinas e anomalias do crescimento e da maturação sexual.

A degenerescência maligna é rara, e nunca foi encontrada no osso temporal⁶.

Outros diagnósticos diferenciais que se consideraram, foram as restantes otodistrofias, nomeadamente: Otosclerose, Doença de Paget,^{2,7} Osteopetrose e Osteogénese Imperfeita, mas, em termos clínicos, imagiológicos³ e anatomo-patológicos não apresentam as características mencionadas.

A anatomia patológica revelou que a tumefacção se tratava de um Quisto Dermóide.

É rara a associação entre Fibrodisplasia do Osso Temporal e Quisto Dermóide mastoideu, não tendo sido encontrado nenhum caso descrito na literatura.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS DE OTODISTROFIAS (resumo)

Doença de Paget

Osteíte deformante, é uma doença progressiva, que envolve primariamente o esqueleto axial.

Caracterizada pela destruição óssea, devido a uma intensa actividade osteoclástica, seguida por ondas de reabsorção, e regeneração que alteram severamente a arquitectura óssea.

Etiologia da doença é desconhecida².

O sexo masculino é o mais afectado (4:1).

Atinge 3% da população acima dos 40 anos⁶.

Existem formas monostóticas e poliestóticas (mais comum).

Os ossos do crânio apresentam-se frequentemente alterados, sempre com envolvimento da porção escamosa do temporal.

Clínica: deformação óssea associada a perda auditiva 2 (surdez do tipo misto - 30 a 50% dos casos), alteração da função vestibular (20 a 25%) e zumbido (20%)⁶.

Degenerescência maligna ocorre em 1 a 2% casos⁶.

Osteopetrose

Doença metabólica rara caracterizada por aumento da massa esquelética devido a hiperprodução de osso imaturo.

Etiologia: falência da actividade osteoclástica associada a defeito de absorção do osso primário esponjoso, originando osso espesso, denso e frágil⁶.

Otosclerose

Doença que ocorre devido ao desenvolvimento de um foco de osso haversiano na porção endocondral da cápsula labiríntica.

A etiologia é desconhecida.

O sexo feminino é o mais afectado (2:1); aparecimento na 2^a ou 3^a décadas de vida.

Despoleta ou agrava durante a gravidez⁶.

Ocorre sob a forma bilateral (85% dos doentes).

Transmissão autossómica dominante, mas ocorre normalmente como fenómeno isolado.

Existem dois tipos diferentes: Fenestral e Coclear.

Porção anterior da janela oval - *fissula ante fenestram* - é local mais frequente de desenvolvimento da doença⁶.

Osteogénese Imperfeita

Doença do tecido conjuntivo, hereditária, associada a alteração do colagénio tipo I.

As características maior da doença são: osteoporose, escleróticas azuis, dentição defeituosa e perda auditiva (muito frequentemente).

A associação entre O.I. e perda auditiva é normalmente referida como o Síndrome Van der Hoeve de Kleyn⁶.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Dorfman H, Czerniak B. Bone Tumors. 1998. 441-481.
- 2 Hullar TE, Lustig LR. Paget`s disease and fibrous dysplasia. Otolaryngol Clin North Am. Aug 2003. 707-32.
- 3 Lambert PR, Brackmann DE. Fibrous dysplasia of the temporal bone: the use of computerized tomography. Otolaryngol Head and Neck Surg. Aug 1984. 92 (4): 461-7.
- 4 Lusting LR, Holliday MJ. Fibrous dysplasia involving the skull base and temporal bone. Arch Otolaryngol Head and Neck Surg. Oct 2001. 1239-1247.
- 5 Rosai J. Surgical Pathology 9 ed. Volume 2. 2192-2194.
- 6 Swartz JD, Harnsberger HR. Imaging of the Temporal Bone 3rd ed. Thieme. 1998.
- 7 Wagner P, Heilmann P. Fibrous dysplasia: differential diagnosis from Paget`s disease. Dtsh Med Wochenschr. Oct 2002. 127(43). 2264-2268.