

Doença de Ollier, Uma Encondromatose Múltipla da Infância

Ollier's Disease, a Multiple Enchondromatosis of Childhood

Carolina Lopes Albuquerque, Ana Correia Lopes, Helena Sofia Sousa
Serviço de Pediatria, Hospital Vila Franca de Xira, Vila Franca de Xira, Portugal

Acta Pediatr Port 2016;47:288-9

Jovem do sexo feminino, de 14 anos de idade, foi observada por dor no ombro esquerdo com quatro dias de evolução e dor ocasional na anca esquerda. Os antecedentes pessoais e familiares eram irrelevantes. No exame objetivo apresentava dor à palpação do ombro e anca esquerdos e tumefações duras, indolores à palpação, no terceiro, quarto e quinto dedos da mão direita e no primeiro e segundo dedos da mão esquerda (Fig. 1a), que estariam presentes desde a infância e que nunca tinham sido valorizadas. Sem alterações cutâneas, nomeadamente hemangiomas. O estudo analítico não apresentou alterações. O estudo radiológico revelou múltiplas lesões radiotransparentes, ovoides, cen-

trais, de contornos bem definidos, distribuídas de forma assimétrica (Figs. 1b, 2 e 3), sugestivas de encondromas, achados compatíveis com o diagnóstico de doença de Ollier. Por dúvidas na radiografia (Fig. 2), realizou tomografia computadorizada, que confirmou a integridade da cortical na glenoide. A cintigrafia óssea revelou focos de captação nas localizações dos encondromas. A avaliação foi completada com ecografia pélvica e ressonância magnética cerebral, que foram normais.

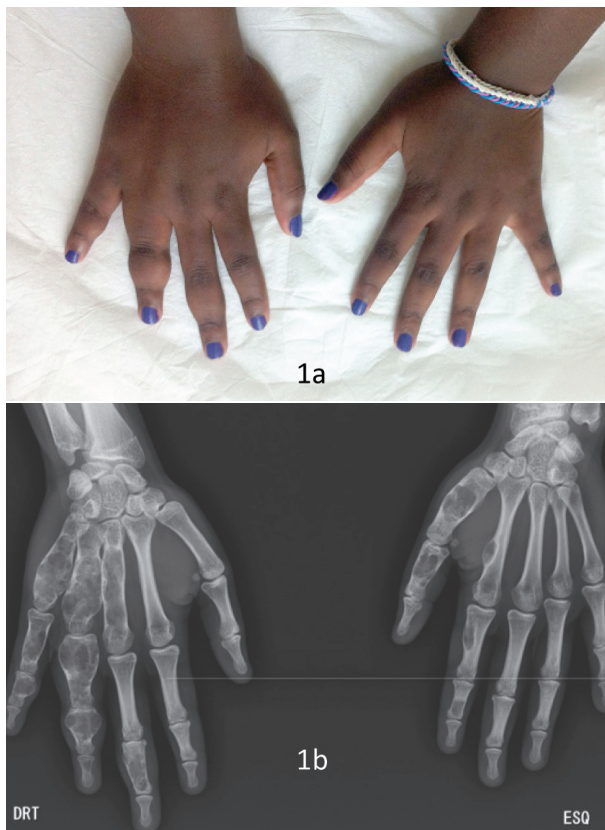


Figura 1. Fotografia e radiografias realizadas à doente. A fotografia (1a) mostra assimetria das mãos e várias tumefações, mais evidentes nas falanges do terceiro, quarto e quinto dedos da mão direita. A radiografia (1b) evidencia múltiplas lesões ósseas expansivas, radiotransparentes, homogêneas, com forma oval ou alongada e margens bem definidas, envolvendo os metacarpos e falanges do terceiro, quarto e quinto dedos da mão direita e primeiro e segundo dedos da mão esquerda.



Figura 2. Radiografia do ombro e braço esquerdos da doente, que mostra múltiplos encondromas no acrómio, glenoide e diáfise do úmero esquerdo, neste com ligeiro espessamento da margem óssea. Dúvidas em relação à integridade da cortical da glenoide.



Figura 3. Radiografia da bacia da doente, que mostra múltiplos encondromas na metáfise proximal do fémur esquerdo.

A doença de Ollier (OMIM #166000) pertence a um grupo raro e não-hereditário de encondromatoses, recentemente associadas a mutações somáticas nos genes *IDH1* e *IDH2*. Resultante da proliferação anormal dos condrócitos e de gravidade variável, caracteriza-se por múltiplos encondromas distribuídos de forma assimétrica na metáfise / diáfise dos ossos tubulares curtos e longos. Manifesta-se habitualmente na primeira década de vida, com tumefações nos ossos das mãos ou pés, assimetria do comprimento dos membros e/ou dor nos membros ou articulações. A doença de Maffucci (OMIM #614569) é uma outra encondromatose, de base genética comum, a que se associa hemangiomatose. A variabilidade fenotípica encontrada nestas encondromatoses foi atribuída à proporção e distribuição das células mutadas. Ambas as patologias associam-se a degeneração maligna dos condromas, tumores da glia e tumores ováricos. O condrossarcoma surge geralmente no adulto jovem e constitui um desafio diagnóstico. A dor ou imagens suspeitas na radiografia devem alertar para essa complicação, estando indicada a investigação com tomografia computadorizada, ressonância magnética ou cintigrafia. Os autores realçam a importância de um diagnóstico precoce e de uma vigilância apertada.

Palavras-chave: Adolescente; Diagnóstico por Imagem; Encondromatose/diagnóstico

Keywords: Adolescent; Diagnostic Imaging; Enchondromatosis/diagnosis

O QUE ESTE CASO ENSINA

- A doença de Ollier manifesta-se geralmente na infância com tumefações nos ossos das mãos e/ou pés, assimetria do comprimento dos membros ou dor osteoarticular.
- O seu diagnóstico baseia-se em dados clínicos e radiológicos.
- Caracteriza-se pela presença de múltiplos encondromas distribuídos de forma assimétrica na metáfise / diáfise de um número variável de ossos tubulares.
- O principal diagnóstico diferencial faz-se com a síndrome de Maffucci, uma encondromatose associada a hemangiomas.
- Cursa com risco aumentado de degeneração maligna precoce em condrossarcoma, tumores da glia e do ovário.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes. Os autores declaram que foi obtido consentimento para a publicação do caso.

Correspondência

Carolina Albuquerque
carolinalbuquerque@gmail.com

Recebido: 12/12/2015

Aceite: 22/03/2016

Referências

Adam O, Boia ES, Mandrusca R, Mejdi R. Enchondromatosis Ollier disease case report. *Jurnalul Pediatriului* 2009;12:47-8.
Pansuriya TC, Bovée JV. Ollier disease. *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol* 2009;13:608-11.
Shaheen F, Ahmad N, Gojwari T, Teli MA, Resold R, Singh M. Multiple enchondromatosis: Ollier's disease. *JK Science*

2010;12:207.

Silve C, Jüppner H. Ollier disease. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:37.

Superti-Furga A, Spranger J, Nishimura G. Enchondromatosis revisited: New classification with molecular basis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2012;160C:154-64.