



<http://dx.doi.org/10.15448/1980-6108.2025.1.47282>

RELATOS DE CASOS

Relato de caso de osteopoiquilose na atenção primária à saúde*Case report of osteopoiikilosis in primary health care***Dara Sarubi Almeida¹**

orcid.org/0009-0006-7819-6893
dara.sarubialmeida@hotmail.com

**Alana Kalb Rodrigues
Moscatelli²**

orcid.org/0000-0001-5100-5774
alanakr@hotmail.com

Ibrahim Clós Mahmud²

orcid.org/0000-0002-2631-2964
ibrahimcm848@gmail.com

Recebido em: 17 dez. 2024.**Aprovado em:** 16 jun. 2025.**Publicado em:** 02 set. 2025.

Resumo: A osteopoiquilose, também conhecida como doença do osso manchado ou osteopatia condensante disseminada, é uma doença assintomática caracterizada por displasia osteoesclerótica. É uma doença genética rara, com padrão de herança autossômico dominante, prevalência de 1-9/100.000 e relação com o gene *LEMD3*. O presente estudo consiste em um relato de caso de uma paciente adulta de 41 anos com quadro de dor crônica em membros inferiores, seguido de diagnóstico diferencial de osteopoiquilose realizado na atenção primária à saúde do município de Campo Bom/RS, no Brasil. Evidencia-se a importância da qualificação ao atendimento à pessoa com osteopoiquilose e demais doenças raras em todos níveis de atenção à saúde.

Palavras-chave: atenção primária à saúde, osteopoiquilose, doenças ósseas, saúde coletiva.

Abstract: Osteopoiikilosis, also known as spotted bone disease or disseminated condensing osteopathy, is an asymptomatic disease characterized by osteosclerotic dysplasia. It is a rare genetic disease with an autosomal dominant inheritance pattern, a prevalence of 1-9/100,000 and is related to the *LEMD3* gene. The following study is a case report of a 41-year-old adult patient with chronic pain in her lower limbs, followed by a differential diagnosis of osteopoiikilosis at the Primary Health Care Center in the municipality of Campo Bom, Rio Grande do Sul. This highlights the importance of improving care for people with osteopoiikilosis and other rare diseases at all levels of health care.

Keywords: primary health care, osteopoiikilosis, bone diseases, public health.

Introdução

A osteopoiquilose é uma displasia osteoesclerótica conhecida pela sinonímia de doença dos ossos manchados ou ossos espinhosos em virtude de achados radiológicos de aumento da densidade mineral óssea. Contudo, há discussões na literatura quanto a sua classificação como displasia, dado seu comportamento benigno. Com fisiopatologia não esclarecida, sabe-se da associação com a melorreostose e osteopatia estriada (1, 2).



Artigo está licenciado sob forma de uma licença
[Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

¹ Universidade Feevale, Novo Hamburgo, RS, Brasil.

² Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil.

É uma doença genética rara, de padrão de herança autossômico dominante, determinada por mutação para perda de função no gene *LEMD3* (12q14.3), de penetrância variável, afetando homens e mulheres na mesma proporção, no início da infância e da vida adulta; e pode permanecer ao longo dos anos ou desaparecer (3, 4). Apesar de descrita como doença assintomática, a literatura traz relatos frequentes de pacientes com a queixa principal de dor em articulações, na região lombar, na região sacrococcígea e em membros inferiores (2, 3, 5, 6, 7, 8).

Artralgias, dores ósseas, limitação da mobilidade articular e estitismo podem ser condições encontradas em pacientes com osteopoiquilose isolada, enquanto os sinais mais frequentes da doença são a ossificação anormal a partir do aumento da densidade óssea de forma simétrica – que poupa o esqueleto axial –, morfologia anormal dos ossos da pelve, hiperostose e esclerose de ossos das mãos e dos pés (4). Há ainda a síndrome de Buschke-Ollendorff, descrita pela primeira vez em 1928, que apresenta displasia osteoesclerótica associada a lesões de pele do tipo nódulos fibrosos amarelados ou nevos conjuntivos (9). Dentro de uma mesma família, pode haver apresentação isolada de lesões ósseas ou de lesões de pele (10).

O diagnóstico de osteopoiquilose é realizado comumente de forma incidental através de radiografias com padrão típico de múltiplas áreas escleróticas nos ossos do esqueleto apendicular, em região periarticular, simétricas e uniformes, que devem ser diferenciadas de metástases e demais neoplasias primárias ósseas. Além disso, a anamnese expõe o padrão de herança familiar ou os casos de mutação *de novo* (11).

Relato do caso

Estes são os dados da paciente: 41 anos, sexo feminino, branca, dona de casa, residente do município de Campo Bom, região metropolitana do Rio Grande do Sul, Brasil; diagnóstico de transtorno de humor depressivo, diabetes mellitus tipo II, hipertensão arterial sistêmica e obesidade, em tratamento contínuo com sertralina, clonazepam e metformina. Ela compareceu à Unidade de

Saúde da Família Rio Branco no primeiro semestre de 2023, referindo dor difusa em ambos os pés há dois meses, em caráter de pontada, de intensidade 9/10, apresentando melhora com o movimento e piora ao repouso. Negou trauma, doenças osteoarticulares e outros sintomas associados. Relatou história familiar materna de neoplasia óssea, sendo a causa da morte da mãe e de outros familiares próximos. Entretanto, não soube dar maiores informações.

Ao exame físico, a paciente encontrava-se em bom estado geral, havendo apenas calosidades em pés com dor à palpação difusa. Não apresentava edema ou alterações cutâneas. Foram solicitadas radiografias de pés e tornozelos para melhor avaliação do caso.

Após três meses, a paciente retorna com radiografias que acusam múltiplas pequenas áreas focais escleróticas esparsas em pés e tornozelos e esporão na face plantar do calcâneo esquerdo (**Figuras 1 e 2**), sugestivas de osteopatia condensada disseminada, sem mais alterações.



Figura 1 – Radiografia de pé direito e pé esquerdo com múltiplas pequenas áreas focais escleróticas esparsas. Relações articulares preservadas.



Figura 2 – Radiografia de tornozelo direito e tornozelo esquerdo com múltiplas pequenas áreas focais escleróticas esparsas, interlinha articular tibiotársica de aspecto normal. Esporão na face plantar do calcâneo à esquerda.

A paciente foi orientada a manter seguimento na unidade de saúde da família para coordenação do cuidado e adequado manejo da dor crônica. Foi encaminhada para avaliação com serviços de ortopedia, oncologia, hematologia e fisioterapia. Também foi atendida no Centro de Atenção Psicossocial, para acompanhamento psicológico devido à ansiedade desencadeada pelo diagnóstico e pelo transtorno de humor depressivo prévio.

A paciente, após consultar com outro profissional, recebeu a informação de que a osteopoiquiose seria uma neoplasia maligna, o que gerou estresse e intensificou seu quadro depressivo. Esse fato causou dificuldades no seguimento do tratamento e no vínculo com a paciente.

Após 11 meses, paciente mantém o acompanhamento na atenção primária à saúde e retorna com resultados de exames complementares: fator reumatoide menor que 9,3, fator antinuclear não rea-

gente e eletroforese de proteínas séricas adequada ao padrão de normalidade. Tais exames corroboram o diagnóstico diferencial de osteopoiquiose ao descartarem possíveis alterações reumatológicas ou malignidades como mieloma múltiplo.

Ao longo do período de acompanhamento da paciente, houve afastamento de sua atividade laboral e manifestações de sintomas de ansiedade e depressão. Foi realizado controle da dor crônica com otimização da analgesia, bem como avaliação psicológica, a fim de proporcionar melhora da qualidade de vida e oferecer suporte à pessoa fragilizada mediante o estresse de uma suspeita diagnóstica e do impacto do processo de investigação. Foram mantidas consultas periódicas na atenção primária à saúde para cuidado continuado com plano de encaminhamento para ambulatório especializado de genética com vistas ao aconselhamento genético e ao acompanhamento.

Discussão

A osteopoiquiose é uma condição rara que pode ser desafiadora de diagnosticar na atenção primária devido à sua baixa prevalência e à semelhança dos sintomas com outras condições mais comuns, como osteoartrite (1). Considerando o caso em análise, inicialmente o médico de família pode suspeitar de osteoartrite devido à idade da paciente e à natureza dos sintomas. No entanto, após uma avaliação mais detalhada, incluindo exames de imagem como radiografias, pode-se notar a presença de múltiplas áreas de esclerose óssea nos ossos afetados, o que levanta a suspeita de osteopoiquiose.

O desafio então é diferenciar a osteopoiquiose de outras condições, como osteosclerose metastática ou osteopoiquiose secundária a distúrbios endócrinos, e garantir acesso adequado ao tratamento. Essa diferenciação pode exigir uma abordagem multidisciplinar, envolvendo equipe de saúde da família e especialistas, sendo a primeira a responsável por garantir acesso a saúde e coordenação do cuidado, pois a população com cuidados primários em saúde tende a ser mais saudável e gerar menos custos ao sistema público dada a disponibilidade de profissional qualificado e dado o possível declínio do número de intervenções iatrogênicas aos pacientes portadores dessa condição (12). O diagnóstico de osteopoiquiose é clínico e incidental durante exames realizados por outros motivos. Exames de imagem são cruciais e geralmente envolvem apenas radiografias para identificar áreas de densidade óssea aumentada, características dessa condição. Tomografia computadorizada e ressonância magnética não são essenciais. Exames laboratoriais – dosagem de cálcio e hormônios tireoidianos – são necessários para excluir outras condições ósseas (13). Em casos raros, uma biópsia óssea pode ser indicada para diferenciar a osteopoiquiose de outras patologias (11).

Uma vez confirmado o diagnóstico de osteopoiquiose, o foco principal do manejo na atenção primária é o controle da dor e a melhoria da qualidade de vida, pois não há tratamento específico (12, 14, 15). Isso pode incluir uso de analgésicos, fisioterapia para fortalecimento muscular e melhoria da mobilidade, além de aconselhamento sobre

atividade física e adaptações no estilo de vida para minimizar o impacto da condição nas atividades diárias. A equipe de saúde da família deve estar atenta a possíveis complicações, como fraturas por fragilidade óssea e transtornos psiquiátricos, encaminhando o paciente para acompanhamento especializado se necessário (7).

O prognóstico da osteopoiquiose é, geralmente, muito positivo e com baixa probabilidade de impacto significativo na saúde a longo prazo. Trata-se de uma condição benigna, e, na maioria dos casos, não causa sintomas significativos nem complicações graves. As áreas de ossificação anômalas não costumam afetar a função óssea ou a mobilidade. O monitoramento ocasional pode ser recomendado para garantir que não haja alterações ou desenvolvimento de novas lesões. A condição tende a ser estável ao longo da vida (5, 15).

Embora a osteopoiquiose seja uma condição incomum na prática clínica da atenção primária, é importante considerá-la em pacientes com dor articular crônica e achados radiográficos sugestivos. Um diagnóstico preciso e um plano de manejo adequado podem ajudar a melhorar a qualidade de vida desses pacientes (4, 7). Entretanto, no caso da paciente mencionada, a intensidade dos sintomas emocionais, como ansiedade, depressão e estresse, destaca a necessidade de uma abordagem integral e centrada na pessoa, abordando tanto o bem-estar físico quanto emocional do paciente.

Este relato contribui de forma a reforçar a importância dos atributos da atenção primária à saúde: acesso, longitudinalidade, atendimento integral e coordenação do cuidado diante de doenças raras e complexas como a osteopoiquiose. Isso explora a importância e a contribuição dos cuidados primários na atenção integral à saúde.

Apoio financeiro

Este estudo não recebeu apoio financeiro de fontes externas.

Declaração de conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflitos de interesses relevantes ao conteúdo deste estudo.

Contribuições dos autores

Todos os autores fizeram contribuições substanciais para concepção, ou delineamento, ou aquisição, ou análise ou interpretação de dados; e redação do trabalho ou revisão crítica; e aprovação final da versão para publicação.

Disponibilidade dos dados e responsabilidade pelos resultados

Todos os autores declaram ter tido total acesso aos dados obtidos e assumem completa responsabilidade pela integridade destes resultados.

Referências

1. Pizzol ND, Pizzol MM. Osteopoiquiose: relato de caso. Rev Bras Ortop. 2002;37(10):467-9. Disponível em: https://cdn.publisher.gn1.link/rbo.org.br/pdf/37-9/2002_out_04.pdf
2. Whyte MP, Griffith M, Trani L, Mumm S, Gottesman GS, McAlister WL et al. Melorheostosis: exome sequencing of an associated dermatosis implicates postzygotic mosaicism of mutated KRAS. Bone. 2017;101:145-55. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2017.04.010>
3. Korkmaz MF, Elli M, Özkan MB, Bilgici MC, Dağdemir A, Korkmaz M et al. Osteopoiquiose: report of a familial case and review of the literature. Rheumatol Int. 2015;35(5):921-4. <https://doi.org/10.1007/s00296-014-3160-6>
4. Orphanet. Osteopoiquiose isolada [Internet]. Brasília: Orphanet; 2023 [Citado 2024 dez 16]. Disponível em: <https://www.orpha.net/pt/disease/detail/166119?name=Osteopoiquiose%20isolada&mode=name>
5. Chun N, Schwartzman L, Moadel R, Haigentz M. Osteopoiquiose: a benign condition with the appearance of metastatic bone disease. J Clin Oncol. 2015;33(18):e77-8. <https://doi.org/10.1200/JCO.2013.50.5222>
6. Llanos PS, Hernandez CS. Osteopoiquiose. Rev Clin Med Fam. 2017;10(2):145-9. Disponível em: <https://scielo.isciii.es/pdf/albacete/v10n2/1699-695X-albacete-10-02-145.pdf>
7. Mohsenpour B, Ahmadi A. Osteopoiquiose: a case report. J Med Case Rep. 2023;17(1):1-6. <https://doi.org/10.1186/s13256-023-04025-6>
8. Torregrosa Calatayud JL, Ladaría JG, Bosch IF, Miquel VA. Síndrome de Buschke-Ollendorff. An Pediatr. 2014;81(6):e55-7. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.03.001>
9. Stumm P, de Almeida H, Heidmann N. Síndrome de Buschke-Ollendorff. An Bras Dermatol. 2000;75(3):347-51.
10. Carvalho ACP, Beze RS, Picinini SE. Osteopoiquiose: apresentação de um caso e revisão da literatura. Radiol Bras. 2002;35(3):191-2. <https://doi.org/10.1590/S0100-39842002000300013>
11. Starfield B, Shi L, Macinko J. Contribution of primary care to health systems and health. Milbank Q. 2005;83(3):457-502. <https://doi.org/10.1111/j.1468-0009.2005.00409.x>
12. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Básica [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014 [Citado 2024 dez 16]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf
13. Cravo AR, Villacreses CV, Canas da Silva J. Osteopoiquiose: dois casos clínicos. Acta Reum Port. 2006;31(3):256-60. Disponível em: https://www.arprheumatology.com/oldsite/conteudo/pdfs/ARP_2006_4_256_CC_-_Osteopoiquiose_.pdf
14. Blanco LF, Gurgel B, Batista F, Lopes F, Souza P, Junior AFC. Osteopoiquiose em paciente com neoplasia invasiva de mama. Alasbimn Journal. 2022. Disponível em: <http://www.alasbimnjournal.net/a/224>

Dara Sarubi Almeida

Acadêmica de Medicina da Universidade Feevale.

Alana Kalb Rodrigues Moscatelli

Acadêmica de Medicina da Universidade Feevale.

Ibrahim Clós Mahmud

Médico de família e comunidade. Doutor e mestre em Gerontologia Biomédica pela Escola de Medicina da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS). Pesquisador vinculado à Escola de Medicina da PUCRS.

Endereço para correspondência

Nome do autor principal

Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Av. Ipiranga, 6681, Prédio 12A
Partenon, 90619-900
Porto Alegre, RS, Brasil

Os textos deste artigo foram revisados pela Texto Certo Assessoria Linguística e submetidos para validação dos autores antes da publicação.