



## Relato de Caso

# Osteoartrose do joelho secundária a ocronose – Caso clínico<sup>☆</sup>



Andreia Maria da Silva Martins Ferreira<sup>a,\*</sup>, Filipe Lima Santos<sup>a</sup>,  
André Miguel Castro Costa<sup>a</sup>, Bruno Miguel Pereira Barbosa<sup>b</sup>, Rui Miguel Reis Rocha<sup>a</sup>  
e Joaquim Fernando Fontes Lebre<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia e Espinho, Portugal

<sup>b</sup> Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

### INFORMAÇÕES SOBRE O ARTIGO

#### Histórico do artigo:

Recebido em 5 de outubro de 2013

Aceito em 11 de novembro de 2013

On-line em 30 de agosto de 2014

#### Palavras-chave:

Alcaptonúria

Ocronose

Joelho

Artroplastia

#### Keywords:

Alkaptonuria

Ochronosis

Knee

Arthroplasty

### R E S U M O

A alcaptonúria é uma doença metabólica rara em que a deficiência da enzima ácido homogentísico-oxidase provoca uma acumulação de ácido homogentísico. A ocronose consiste na deposição excessiva de ácido homogentísico no tecido conjuntivo e apresenta-se como uma pigmentação acastanhada ou preta. Com o envelhecimento, a acumulação de pigmentos de ácido homogentísico nas articulações provoca osteoartrose. Não existe um tratamento específico para a doença e a abordagem é sintomática. A artroplastia é a solução para casos graves de osteoartrose causada por essa patologia e apresenta resultados comparáveis aos doentes com osteoartrose primária. Os autores apresentam o caso de um doente de 67 anos submetido a várias artroplastias, em virtude da osteoartrose causada por essa rara patologia. A última intervenção cirúrgica foi uma artroplastia total do joelho direito.

© 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Publicado por Elsevier Editora

Ltda. Este é um artigo Open Access sob a licença de [CC BY-NC-ND](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

### Knee osteoarthritis secondary to ochronosis – clinical case

#### A B S T R A C T

Alkaptonuria is a rare metabolic disease in which a deficiency of the enzyme homogentisate dioxygenase causes an accumulation of homogentisic acid. Ochronosis consists of excessive deposition of homogentisic acid in the connective tissue and presents as a chestnut brown or black pigmentation. With aging, the accumulation of pigments from homogentisic acid in the joints causes osteoarthritis. There is no specific treatment for the disease and the approach is symptomatic. Arthroplasty is the solution for severe cases of osteoarthritis caused by this pathological condition and presents results comparable to those from patients with primary osteoarthritis. Here, the case of a 67-year-old patient who underwent several

<sup>☆</sup> Trabalho desenvolvido no Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Vila Nova de Gaia, Portugal, e Hospitalar de Espinho, Espinho, Portugal.

\* Autor para correspondência.

E-mail: [andreiamsmf@gmail.com](mailto:andreiamsmf@gmail.com) (A.M. da Silva Martins Ferreira).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rbo.2013.11.003>

0102-3616 © 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Publicado por Elsevier Editora Ltda.

Este é um artigo Open Access sob a licença de [CC BY-NC-ND](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

arthroplasty procedures because of osteoarthritis caused by this rare pathological condition is presented. The last surgical intervention consisted of total right knee arthroplasty.

© 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Published by Elsevier Editora Ltda. Este é um artigo Open Access sob a licença de CC BY-NC-ND

## Introdução

A alcaptonúria é uma doença metabólica autossômica recessiva rara causada pela ausência da enzima homogentísico oxidase. Essa enzima é responsável pela degradação do ácido homogentísico, um intermediário do produto do metabolismo dos aminoácidos tirosina e fenilalanina. A enzima defeituosa leva a um acúmulo de ácido homogentísico de nos tecidos e no sangue.

A sua incidência é inferior a 1/milhão.<sup>1</sup>

Ao longo do tempo, os depósitos de ácido homogentísico acumulam-se nos tecidos e apresentam-se como uma pigmentação escura. Essa condição denomina-se ocronose e pode afetar não só o sistema musculoesquelético, mas também os aparelhos cardiovascular e genitourinário, a esclerótica e a pele.<sup>2,3</sup>

A maioria dos sintomas de alcaptonúria só se observa a partir da quarta ou da quinta décadas de vida,<sup>4</sup> à exceção do aparecimento de urina escura, que é detetado durante a infância, em resultado da excreção e da oxidação do ácido homogentísico.

A alcaptonúria provoca artropatia ocronótica progressiva das grandes articulações sujeitas a carga. O joelho é a articulação mais atingida, seguido da anca.<sup>4-6</sup>

O tratamento da doença é sintomático e a artroplastia total é o tratamento de eleição em casos severos de osteoartrose.<sup>7,8</sup>

## Caso clínico

Doente de 67 anos cujo diagnóstico de alcaptonúria foi feito aos 40 anos. Os primeiros sinais da doença foram o escurecimento da urina e o aparecimento de pigmentos escuros nas escleróticas, no pavilhão auricular e na primeira prega interdigital da mão esquerda (fig. 1 A-D). Sem outros antecedentes de relevo nem história familiar da doença.

Aos 60 anos o doente foi submetido a uma intervenção cirúrgica para extração de um cálculo vesical de grandes dimensões (fig. 2).

As queixas articulares apareceram alguns anos depois e atingiram inicialmente a anca esquerda, seguida do joelho esquerdo e, por fim, do joelho direito.

Foi enviado à consulta de ortopedia e a primeira intervenção cirúrgica fora a artroplastia total da anca esquerda havia cinco anos (fig. 3 A,B).

Havia 12 meses fora submetido a artroplastia total do joelho esquerdo (fig. 4 A-C). Ambas as cirurgias foram feitas noutra instituição hospitalar. Até a data não há referência a complicações no pós-operatório.



Figura 1 – Pigmentos escuros nas escleróticas, pavilhão auricular e primeira prega interdigital da mão esquerda. A última figura demonstra o aspeto escurecido da urina.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2707450>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2707450>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)