

DISTRAÇÃO OSTEOGÊNICA MANDIBULAR EM UMA PACIENTE COM PICNODISOSTOSE

BRUNO ISMAIL SPLITT; SARA CHAMORRO PETERSEN; JONATAN WILLIAN RODRIGUES JUSTO; JULIANE VARGAS; CIRO PAZ PORTINHO; PEDRO SIMAS SARMENTO; DAVI SOBRAL; EDUARDO IOSCHPE GUS; VINÍCIUS SOUZA OLIVEIRA; SAMUEL CÂNDIDO ORIGE; ANTÔNIO CARLOS PINTO OLIVEIRA; RINALDO DE ANGELI PINTO; MARCUS VINÍCIUS MARTINS COLLARES; GUSTAVO JULIANI FALLER

**Introdução:** A picnodisostose (PYCD) é uma doença genética rara, também conhecida como síndrome da mucopolissacaridose tipo IV ou síndrome Maroteaux-Lamy. É uma displasia esquelética autossômica recessiva. Esta doença é causada por um defeito num gene que codifica a enzima catepsina K (tal enzima é secretada pelos osteoclastos durante a reabsorção óssea). É caracterizada por osteoesclerose, deformidades no crânio e na face, baixa estatura e acro-osteólise. Embora a baixa estatura seja característica, a deficiência de GH tem sido relatada apenas em parte dos casos de PYCD. **Objetivos:** Relatar um caso de picnodisostose submetida à distração osteogênica mandibular. **Material e Métodos:** Sete anos, feminino, pais não-consangüíneos, apresentando Seqüência de Pierre-Robin com disfunção alimentar e respiratória, laringomalácia, alargamento de fontanelas, exoftalmia, baixa estatura, braquidactilia, acrostólise das falanges distais e história de fraturas nos membros inferiores. Foi submetida à laringoplastia e à distração osteogênica mandibular. **Resultados:** Houve melhora das funções respiratória e alimentar; no entanto, a paciente permaneceu sem definição do ângulo mandibular – o que é característico da PYCD – e pseudo-atrose na osteotomia mandibular direita. **Conclusão:** Embora a melhoria funcional tenha ocorrido com a distração (em conjunto com os procedimentos na laringe), a morfologia óssea permaneceu alterada em função das anormalidades metabólicas gerada pela PYCD.