

## ARTROSE DE LOCALIZAÇÃO ATÍPICA

MJ Saavedra,\* MA Oliveira,\*\* J Garcia,\* P Abreu,\* A Malcata\*\*

Doente sexo feminino, 74 anos de idade, com artralhas de ritmo mecânico das articulações metacarpo-falângicas (MCFs), interfalângicas proximais (IFPs) e punhos, com vários anos de evolução. Episodicamente apresentava surtos inflamatórios das MCFs e punhos.

Dos antecedentes pessoais destacava-se hipertensão arterial (HTA) e prótese total da anca, bilateral. Estava medicada com anti-hipertensor e negava consumo de álcool.

Ao exame objectivo apresentava TA= 210/110 mmHg, pele de tom bronzeado de forma difusa, auscultação cardio-pulmonar normal, hepatomegalia (3 cm abaixo do rebordo costal direito), quatro articulações tumefactas e dolorosas (2ª e 3ª MCFs bilateralmente) e limitação da mobilidade dos punhos e joelhos.

Exames complementares de diagnóstico: Hg= 14,4 gr/dl; plaquetas= 198.000 G/L; VS= 51 mm/1ª hora, PCR= 0,7 mg/dl; glicémia em jejum= 145 mg/dl, elevação das transaminases (TGO= 66 U/L, TGP= 82 U/L), ferritina=3158 UI/L, saturação de transferrina = 81,9%, FR= 148,9 UI/L e WR negativo. Na radiografia das articulações: alterações degenerativas das MCFs e IFPs; osteófitos em gancho das 3ª MCFs bilateralmente (Figura 1); calcificações da sínfise púbica, gonartrose e calcificações meniscais bilaterais (Figuras 2 e 3). Radiografia do tórax: cardiomegalia; ecocardiograma: disfunção diastólica do ventrículo esquerdo; ecografia abdominal: hepatomegalia com textura difusamente heterogénea, sem lesões nodulares.

Por suspeição clínica e laboratorial foi realizada biopsia hepática (Figura 4) que foi compatível com hemocromatose hereditária (HH) e o estudo genético confirmou a presença de homozigotia com a mutação C282Y. Procedeu-se a estudo genético familiar, tendo sido identificada uma filha com a mesma mutação.

A HH é uma doença de transmissão autossómi-

ca recessiva, geneticamente heterogénea, da qual se conhecem várias mutações, no nosso caso ligada ao braço curto do cromossoma 6. Conduz a um aumento da absorção intestinal de ferro e sua deposição nos órgãos parenquimatosos, nomeadamente no fígado, coração, baço, pâncreas, rins, hipófise, pele e testículos. Nas sinoviais articulares encontra-se ferro e, frequentemente, cristais de pirofosfato de cálcio.

Podem surgir hepatomegalia, cirrose e hipertensão portal, cardiomegalia, insuficiência cardíaca, arritmias, diabetes mellitus, pigmentação da pele, hipogonadismo, artropatia e, mais raramente, insuficiência supra-renal, hipotiroidismo e hipoparatiroidismo.

A artropatia ocorre em 40% a 70% dos doentes e pode não estar correlacionada com os níveis de ferro. Pode ser a manifestação inicial da doença ou surgir após o diagnóstico estar estabelecido. É a manifestação que mais interfere com a qualidade de vida em fases iniciais da doença. As articulações mais frequentemente envolvidas são as MCFs, especialmente a 2ª e 3ª, os punhos, ombros, coxo-femorais e joelhos. No estudo radiológico observam-se alterações degenerativas e osteófitos em gancho, habitualmente muito exuberantes na 2ª e 3ª



Figura 1. Osteófitos em gancho das 3ª MCFs

Serviço de Reumatologia, Hospitais da Universidade de Coimbra

\*Interno de Reumatologia

\*\*Assistente Hospitalar de Reumatologia

\*\*\*Director de Serviço de Reumatologia

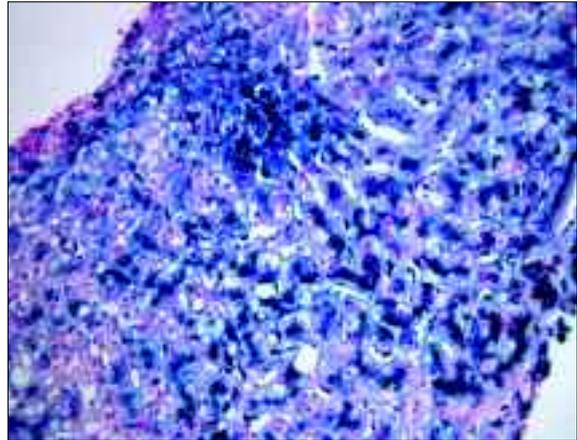


**Figuras 2 e 3.** Calcificações da sínfise púbica e meniscais

MCFs e em 50% dos casos condrocalcinose.

O diagnóstico diferencial do envolvimento articular deve incluir a osteoartrose, a doença por deposição de cristais de pirofosfato de cálcio e a artrite reumatóide (AR). Neste caso existia artrite das articulações das mãos e o factor reumatóide era positivo, mas a clínica e o estudo analítico e radiológico não foram compatíveis com o diagnóstico de AR.

A terapêutica com flebotomias tem indicação formal, pois evita a progressão da doença, embo-



**Figura 4.** Biopsia hepática – coloração de Perls: depósitos granulares de ferro a nível dos hepatócitos

ra, em geral, tenha pouco efeito no controlo da artropatia já estabelecida.

As terapêuticas aconselhadas na artropatia incluem fundamentalmente os analgésicos. Os AINE's, corticóides intra-articulares e corticóides orais podem ser usados por curtos períodos de tempo. Poderá estar indicada a osteotomia de ressecção da cabeça dos metacarpos.

#### **Endereço para correspondência:**

Maria João Saavedra  
Serviço de Reumatologia – Hospitais da Universidade de Coimbra  
Praceta Mota Pinto 3000-075 Coimbra  
Telefone: 239400400/ Fax: 239401045  
E-mail: maria.saavedra@clix.pt

#### **Referências:**

- J K Lindi, J R Crampton. Hereditary hemochromatosis. Q J Med 2004; 97: 315-324.
- S A Harrison, B R Bacon. Hereditary hemochromatosis: update 2003. Journal of Hepatology 2003;38: S14--S23.
- G Willis, D G I Scott, et al. HFE mutations in an inflammatory arthritis population: Rheumatology 2002;41: 176-179.
- A S Tavill. Diagnosis and management of hemochromatosis. Hepatology 2001; 33: 1321-1328.