

e este caso é subsequente, décimo primeiro caso no mundo, e o primeiro relatado na população brasileira.

OBJETIVO

Relatar caso de paciente com diagnóstico molecular de CMT2Q (OMIM614984), resultado de mutação no gene DHTKD1 no cromossomo 10, o primeiro caso no Brasil.

MÉTODO

A coleta de dados foi realizada através do prontuário do paciente com CMT2Q de um centro de reabilitação de São Paulo. Trabalho aprovado pelo Comitê de Ética, parecer número 6.268.755.

RESULTADOS

R.P.S., masculino, procedente de São Paulo, apresenta quadro de redução da sensibilidade, hipotonia e “pé torto” desde o nascimento. Pré-natal sem intercorrências, pais não consanguíneos. Nasceu de parto normal, a termo, peso 2770 gramas, Apgar 9/9, sem complicações. Histórico familiar negativo para doenças genéticas.

Com 1 ano e 6 meses apresentava membros superiores funcionais, pé equino cavo varo redutível a neutro com esforço, com as pernas fletidas, ausência de dorsiflexão de tornozelo. Não fica em pé sem apoio. Arreflexia e aparente déficit de sensibilidade distal de membros inferiores. Hipóteses diagnósticas de mielodisplasia e artrogripose. Iniciou terapias de reabilitação. Aos 2 anos, realizou eletroneuromiografia com comprometimento crônico e difuso de fibras sensitivas e motoras, de predomínio axonal, de grau acentuado, mais em membros inferiores, sem sinais de atividade. Sinais encontrados em polineuropatia sensitivo-motora hereditária. Foi, então, a primeira vez que foi levantado a hipótese de doença de Charcot Marie Tooth.

A Figura 1 mostra o pé do paciente aos 2 anos de idade. Aos 2 anos e 6 meses realizou cirurgia para pés equinovaros rígidos, iniciando marcha com órtese suropodálica. Aos 4 anos realizou estudo urodinâmico apresentando bexiga neurogênica. Aos 6 anos, em 2022, realizou painel neuromuscular (INVITAE) com presença de variante patogênica em heterozigose, c.2185G>A p.(Gly729Arg) no gene DHTKD1, fechando o diagnóstico de Neuropatia Charcot-Marie-Tooth 2 (CMT2Q) com mutação DHTKD1.

DISCUSSÃO

A mutação CMT2Q relatada apresenta algumas especificidades em relação ao CMT1A, o tipo mais frequente. No caso descrito, a neuropatia se manifestou desde o nascimento através de atrofia da musculatura distal de membros inferiores e com retropé varo e mediopé cavo. Além disso, evoluiu com bexiga neurogênica, um sintoma raro na CMT5. Entre os casos de CMT2 com mutação DHTKD1, esse foi o que teve abertura do quadro clínico mais jovem, sem apresentar histórico familiar da doença.²⁻⁴

CONCLUSÃO

Trata-se do primeiro caso relatado da Doença de Charcot Marie Tooth 2 (CMT2Q) com mutação DHTKD1 no cromossomo 10 no Brasil. O quadro clínico com deformidade estrutural com médio pé cavo foi precoce, além de apresentar bexiga neurogênica.



Figura 1. Pé de paciente descrito com CMT2Q aos 2 anos

REFERÊNCIAS

1. What is Charcot-Marie-Tooth disease? [text on the Internet]. Glenolden: Charcot-Marie-Tooth Association – CMTA [cited 2023 Oct 8]. Available from: <https://www.cmtausa.org/understanding-cmt/what-is-cmt/>
2. Xu WY, Gu MM, Sun LH, Guo WT, Zhu HB, Ma JF, et al. A nonsense mutation in DHTKD1 causes Charcot-Marie-Tooth disease type 2 in a large Chinese pedigree. *Am J Hum Genet.* 2012;91(6):1088-94. Doi: [10.1016/j.ajhg.2012.09.018](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.09.018)
3. Kumar KH. Charcot Marie Tooth disease type 2Q with DHTKD1 mutation- a report of the first case from India (186). *Neurology.* 2020;94 (15 Supplement):186. Doi: [10.1212/wnl.94.15_supplement.186](https://doi.org/10.1212/wnl.94.15_supplement.186)
4. Castro-Coyotl DM, Crisanto-López IE, Hernández-Camacho RM, Saldaña-Guerrero MP. Atypical presentation of Charcot-Marie-Tooth disease type 2Q by mutations on DHTKD1 and NTRK2 genes. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2021;78(5):474-8. Doi: [10.24875/BMHIM.21000016](https://doi.org/10.24875/BMHIM.21000016)

Tratamento conservador de osteomielite crônica utilizando ondas de choque: relato de caso

Raquel Cotta Lamas¹, Luisa Fernanda Gamarra Martinez¹, Ana Lúcia Muniz Teixeira Mourão¹, Natália Teixeira Mourão¹

¹Universidade do Estado do Rio de Janeiro/UERJ – Hospital Universitário Pedro Ernesto/HUPE

Palavras-chave: Tratamento por Ondas de Choque Extracorpóreas, Osteomielite, Ferimentos e Lesões, Fístula

INTRODUÇÃO

A osteomielite é uma infecção óssea persistente que pode ocorrer de forma hematogênica ou por contiguidade de um foco de infecção com origem traumática, cirúrgica ou implantes. O caso em questão se associa a trauma contuso há mais de 30 anos com história de tratamentos cirúrgicos e antibioticoterapias prévias com sequela de ferida em região proximal da tíbia direita, associado posteriormente à terapia de onda de choque (extracorporeal shockwave therapy) com objetivo de diminuir o tempo de cicatrização, proporcionando melhor reepitelização do tecido e,

por fim, menor taxa de complicações.

OBJETIVO

Avaliar a eficácia do tratamento de ondas de choque na cicatrização de fístula por osteomielite crônica.

MÉTODO

Realizadas 12 aplicações de Ondas de Choque, no período de 6 meses, com intervalos de 7 dias entre as sessões. Utilizado como protocolo Swissdolorclast, aproximadamente 3.500 pulsos por sessão, com probe de 10, intensidade entre 10 e 18 e frequência de 8 a 10 Hz.

RESULTADOS

Paciente A.C.M., 52 anos, homem, hipertenso, portador de osteomielite crônica na tíbia direita, após trauma contuso há mais de 30 anos durante partida de futebol. Submetido a diversas abordagens cirúrgicas para lavagem mecânica, desbridamentos, cultura e antibioticoterapia. Realizada cultura óssea em 1988 e 2003 evidenciando a presença de *Staphylococcus aureus*.

Em 2022, após longo período de resolução da fístula e sintomas, houve ressurgimento de ferida local, sem drenagem ativa e de difícil cicatrização. Realizada cultura de fragmentos ósseos da tíbia cortical, com crescimento de *Staphylococcus lugdunensis*, e da tíbia proximal, com crescimento de *Pseudomonas stutzeri*. Na ocasião, indicado tratamento cirúrgico, com recusa do paciente. Em consulta médica com Fisiatra, discutido sobre a abordagem terapêutica com Ondas de Choque, optado então, pelo tratamento conservador. Iniciou tratamento com ondas de choque para cicatrização de ferida em região proximal da tíbia direita. Ao final de 6 meses, encontrava-se assintomático, com ferida cicatrizada.



Figura 1. A- Início do tratamento (06/12/2022), B- Final do tratamento (08/02/2023)

DISCUSSÃO

Sabe-se que a aplicação de estímulos físicos nos tecidos vivos, pelo fenômeno de mecanotransdução, (estímulo mecânico induzindo uma resposta bioquímica celular) produz efeitos importantes, como a neoangiogênese, que leva a maior suprimento sanguíneo e, por mecanismos ainda não bem esclarecidos, estimula a regeneração tecidual.

CONCLUSÃO

Conclui-se que a terapia com ondas de choque pode implemen-

tar no manejo de feridas associadas a doenças infecciosas crônicas como coadjuvante ao processo cicatricial da osteomielite crônica. Devemos aprofundar os estudos nesta área, ampliando o campo de pesquisa e informações no mecanismo de ação do tratamento com ondas de choque nesta patologia, visando estabelecer os melhores parâmetros de tratamento.

REFERÊNCIAS

Santos PRD, Guedes MA, Frazão ZS, Buratini M, Faloppa F. Terapia por ondas de choque no pé diabético. *Rev ABTPé*. 2012; 6(2): 126-30.

Santos RG, Kameoka CR, Lucca VI, Diniz ALA, Santos APBC, Caldas CAT. A terapia da onda de choque em úlcera diabética: um relato de caso. *Acta Fisiatr*. 2022;29(Supl. 1):S3-S4. Doi: [10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204812](https://doi.org/10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204812)

Silva G, Bueno KS, Navarro YHMO, Storch JA. Tratamento da osteomielite crônica: um estudo de caso. *Rev Var Sci Ci Saúde*. 2017;3(2):261. Doi: [10.48075/vscs.v3i2.18257](https://doi.org/10.48075/vscs.v3i2.18257)

Resultados do bloqueio facetário e de sacroilíacas guiado por fluoroscopia como tratamento para dor lombossacra - um estudo piloto

Claudiane de Paiva Alves Zanelatto¹, Michel Caron¹, Sergio Luiz Gomes Ferreira¹, Luciana Botega de Sousa¹

¹Grupo Hospitalar Conceição

Palavras-chave: Fluoroscopia, Dor, Reabilitação

INTRODUÇÃO

A articulação facetária é uma articulação sinovial, envolvida por uma cápsula ricamente vascularizada e inervada pelo ramo medial do ramo dorsal do nervo espinhal. Diversas condições podem levar à doença facetária. Sendo a causa mais frequente de doença facetária a osteoartrite de caráter degenerativo, que leva à perda da cartilagem articular, erosões marginais, hipertrofia dos processos articulares, instabilidade e dor.

Diante as informações citadas, justifica-se a elaboração do trabalho de modo que o médico fisiatra pode estar atuando diretamente no tratamento da dor lombar realizando procedimentos minimamente invasivos para o controle de patologias na coluna lombossacra.

OBJETIVO

Relatar os resultados observados em 48 casos de bloqueios facetários em coluna lombossacra em um serviço privado do município de Porto Alegre.

RESULTADOS

Dos 48 pacientes que foram questionados antes do procedimento 30 pacientes tinham dor entre 9-10 de acordo com escala de EVA, 10 Pacientes com dor entre 7-8 e 6 Pacientes com dor entre 5-6.

Após o procedimento dos 48 questionados 46 obtiveram res-