

OSTEOPENIA NAS DOENÇAS METABÓLICAS HEREDITÁRIAS

O QUE É A OSTEOPENIA ?

É a diminuição da massa óssea abaixo dos limites normais.

OSTEOPENIA E OSTEOPOROSE SÃO A MESMA COISA?

Na osteopenia a massa óssea é inferior ao limite normal mas não tanto como na osteoporose. Nesta, a diminuição da massa óssea encontra-se muito abaixo dos limites normais.



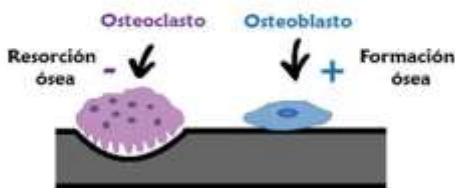
COMO SE MEDE A MASSA ÓSSEA?

Através da medição da densidade mineral óssea, ou seja, do nível de minerais dos ossos. Se a densidade é baixa, isto significa que a composição dos minerais do osso é baixa, pelo que a estrutura do osso altera-se, tornando-se frágil e com tendência a fraturar-se.

COMO SE FORMA O OSSO?

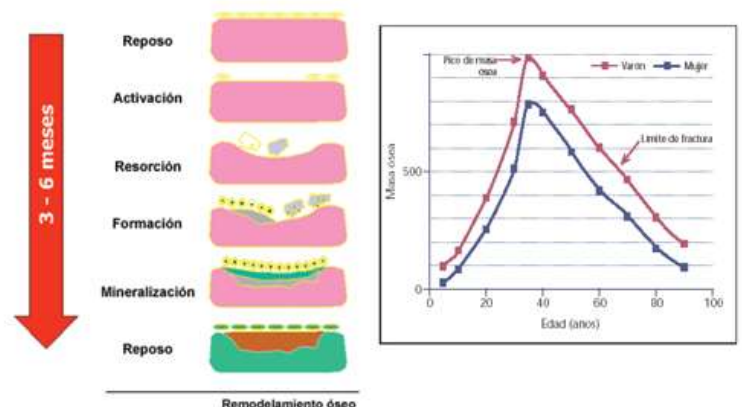
A ossificação ou formação do osso começa na vida intrauterina e intensifica-se muito durante a infância e adolescência. O tecido ósseo está sob remodelação (renovação) contínua, ou seja, forma-se novo osso que substitui o velho. Isto permite ao osso adaptar-se a tensões mecânicas a que está sujeito. A remodelação leva-se a cabo mediante dois processos acoplados, a reabsorção ou destruição do osso realizada pelos osteoclastos e a formação de osso novo realizada pelos osteoblastos.

Osteoclastos y osteoblastos



Os osteoclastos são células de grande tamanho, com vários núcleos e um elevado conteúdo em enzimas lisossomais que degradam e decompõem a matriz do osso e libertam os minerais que se encontram nos fragmentos de colagénio (proteína do osso). A degradação do osso ativa os osteoblastos, que começam a fabricar material de formação de osso novo, que mineraliza novamente.

Remodelación ósea



A REMODELAÇÃO ÓSSEA MANTÉM-SE DURANTE TODA A VIDA?

Sim, mas com intensidades diferentes. É muito importante na infância e adolescência e alcança o pico aos 30 anos, mas logo predomina a reabsorção óssea sobre a sua formação, causando paulatinamente uma certa destruição da massa óssea.

QUAIS SÃO AS CAUSAS DA OSTEOPENIA?

Existem causas primárias, de origem genética, como a osteogênese imperfeita e causas secundárias, como alguns erros hereditários do metabolismo, distúrbios alimentares, infecção por VIH e alguns tratamentos (quimioterapia, glucocorticoides, alguns antiepilépticos que aceleram o metabolismo da vitamina D, radiação, etc...).

PORQUE É QUE ALGUNS ERROS HEREDITÁRIOS DO METABOLISMO CAUSAM OSTEOPENIA?

ECM causantes de osteopenia

Causa general	ECM	Efecto sobre la osteogénesis
Defecto de minerales óseos	Galactosemia	↓ Calcio (dieta restringida en leche y derivados)
Defecto de aminoácidos proteinógenos	PKU, ↓ ciclo de la urea, LIP, homocistinuria, acidurias orgánicas	↓ Formación de proteínas del hueso, colágeno
Defectos de síntesis de colágeno	Colagenosis	↓ Formación de colágeno
Defectos de glicoproteínas	Defectos congénitos de la glicosilación	↓ Glicoproteínas activadoras de la remodelación ósea
Acumulación de GAGs	Mucopolisacaridosis (MPS)	Anomalías en el desarrollo del cartilago y hueso
Acumulación intramedular de macrófagos	Enfermedad de Gaucher	Interferencia en la osteogénesis
Nefropatías	Cistinosis, tirosinemia I, glucogenosis	Pérdida de componentes del hueso, hormonas, etc..
Defectos de movilidad	Enfermedades mitocondriales y neuromusculares, MPS, otras	Defecto de remodelación
Defecto de vitamina D	Colesterolopatías (SLOS), aciduria mevalónica	Defecto del colesterol, precursor de la vitamina D

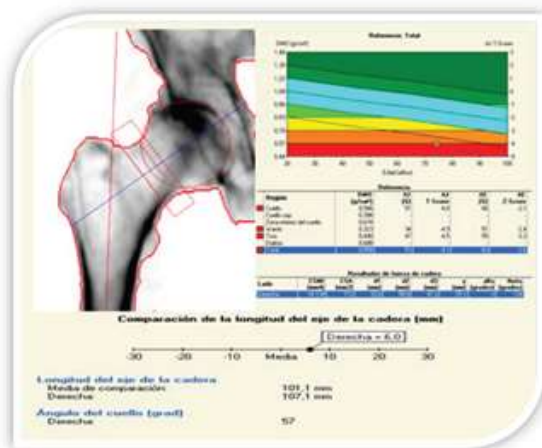
Por diversas razões, algumas relacionadas com:

- Deficiências nos componentes do osso (minerais, aminoácidos proteínogénicos).
- Defeitos de glicoproteínas, colagénio ou glucosaminoglicanos necessários para a formação do osso.
- Efeito tóxico de metabolitos acumulados que podem interferir na osteogénese.
- Distúrbios endocrinometabólicos ou nefropatias próprias do erro hereditário do metabolismo.
- Porque cursam com malnutrição (em geral), defeitos de mobilidade, falta de exposição ao sol que é necessária para transformar a provitamina D na vitamina ativa, etc....

Em alguns erros hereditários do metabolismo a osteopenia pode ser o resultado da combinação destes ou outros factores por identificar. Na tabela anexa resumem-se algumas das causas de osteopenia nos erros hereditários do metabolismo.

COMO SE DIAGNOSTICA A OSTEOPENIA?

Densitometría ósea



O diagnóstico baseia-se na medição da densidade mineral óssea por meios físicos, como a densitometria óssea por DEXA, baseada no estudo da atenuação que um feixe duplo de raios x apresenta ao atravessar o tecido ósseo. Também existem marcadores bioquímicos que orientam o estado de remodelação (reabsorção/formação) óssea usados como orientadores do estado de densidade do osso.

Estes marcadores podem-se medir no soro ou urina do doente quando se realiza o controlo metabólico periódico. Resumem-se na tabela anexa.

Marcadores bioquímicos de remodelación ósea

Marcadores de resorción	Marcadores de formación
Hidroxiprolina en orina	Osteocalcina en suero
Piridinolina en orina	Fosfatasa alcalina total en suero
Desoxipiridinolina en orina	Fosfatasa alcalina ósea en suero
Telopéptido N-terminal del colágeno	Propéptido N-terminal del procolágeno
Telopéptido carboxi-terminal del colágeno	Propéptido carboxi-terminal del procolágeno

QUAIS SÃO AS CONSEQUÊNCIAS DA OSTEOPENIA?

A osteopenia é um fator de risco importante para o desenvolvimento da osteoporose. Por isso há que preveni-la, caso seja possível, e trata-la, quando detetada, antes que acarrete consequências a longo prazo. A aquisição de uma mineralização adequada durante a infância demonstrou ser um ponto-chave na prevenção da osteoporose do adulto.

COMO SE PODE PREVENIR A OSTEOPENIA?

Antes de iniciar qualquer tratamento farmacológico deve-se tentar corrigir (se possível), os fatores de risco que ocasionam uma diminuição da massa óssea.

- Quando é devida ao tratamento nutricional do erro hereditário do metabolismo (dieta baixa em proteínas ou em galactose) pode-se prevenir **suplementando em aminoácidos proteínogénicos** e micronutrientes através da fórmula especial (PKU ou outras doenças: MSUD, homocistinúria, acidúrias orgânicas).
- Promover uma **dieta variada, rica em frutas e verduras** (exceto doentes com intolerância hereditária à frutose), visto assegurar-se a ingestão de micro e macronutrientes.
- Deve-se assegurar que a ingestão de cálcio e vitamina D é adequada.
- É importante que o aporte energético seja adequado, já que a baixa ingestão calórica acompanha-se de atraso de crescimento, maturação e mineralização óssea.
- Praticar atividade física correta, adaptada às possibilidades do doente (o exercício ideal é o que implica o estímulo do próprio peso sobre o osso, correr ou saltar é melhor do que a natação). A atividade física é um dos fatores mais diretamente relacionados com a estrutura e mineralização óssea.
- **A exposição moderada ao sol (sem excessos) é importante, quando a sua falta é a causa desencadeante.**
- Deve-se evitar o tabaco, álcool e a ingestão de bebidas gaseificadas.



PODE-SE TRATAR A OSTEOPENIA?

Quando a prevenção é insuficiente, deve-se tratar para evitar a sua progressão. Qualquer tratamento deverá realizar-se com receita médica e controlo específico do médico que efetua no doente.

- **Tratamento suplementar com cálcio e vitamina D.** Administram-se seguindo as doses diárias recomendadas, que variam dependendo da idade dos pacientes e de outras circunstâncias (gravidez, amamentação...).
- **Tratamento com bifosfonatos.** Trata-se de medicação não hormonal que pode diminuir a reabsorção óssea, dando lugar a um aumento da massa óssea final. Os mais utilizados são o pamidronato, alendronato e risedronato. Antes da sua administração realiza-se um estudo completo do doente (analítico e densitométrico).

Projeto: As Doenças Metabólicas Raras em Português, um projeto APCDG & Guia Metabólica.

Apoio económico: "Para ti, sempre: um CD de música, uma vida CDG", coordenado pela APCDG em 2014 e realizado em conjunto com famílias, amigos e profissionais CDG.

Coordenação da tradução: Vanessa Ferreira (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras, APCDG, Portugal), Mercedes Serrano e Maria Antónia Vilaseca (Guia Metabólica).

Tradução: Lara Luís, Estudante de medicina no ICBAS (Universidade do Porto), Portugal.



Passeig Sant Joan de Déu, 2 08950
Esplugues de Llobregat
Barcelona, Spain
Tel: +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org /
www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. All rights reserved.