

# *Condrodisplasia metafisária tipo Schmid - Tratamento de deformidade do joelho por hemiepifisiodese tipo Métaizeau*

## *Schmid type metaphyseal chondrodysplasia - Treatment of knee deformity by Métaizeau type hemiepiphysiodesis*

Gabriel Lima de Carvalho<sup>1</sup>, Simone Dota Simis<sup>2</sup>, Luiz Ângelo Vieira<sup>3</sup>

### RESUMO

A Condrodisplasia Metafisária Tipo Schmid é doença genética, de padrão autossômico dominante, causada por uma mutação no gene que codifica o colágeno tipo X. Sua incidência é 3-6 casos por milhão de pessoas e se caracteriza pelo aparecimento por volta dos 2 anos de baixa estatura progressiva, andar bamboleante e acentuada lordose lombar. O caso descrito é de uma paciente de 8 anos, encaminhada ao ambulatório de Ortopedia Pediátrica do Hospital Santa Lucinda, Sorocaba – SP, com um quadro clássico dessa doença, com arqueamento de membros inferiores, baixa estatura (entre percentil 3 e 10), acentuada lordose lombar por coxa vara e marcha bamboleante. Foi tratada cirurgicamente com hemiepifisiodese temporária das tíbias, com correção da deformidade em varo.

**Palavras-chave:** condrodisplasia metafisária tipo Schmid; coxa vara; hemiepifisiodese temporária.

### SUMMARY

Schmid-type metaphyseal chondrodysplasia is a genetic disease of autosomal dominant pattern, caused by a mutation in the gene encoding type X collagen. It has been described an incidence of 3-6 cases per million people and is characterized by the appearance around 2 years of progressive short stature, swinging gait and marked lumbar lordosis. The case described is of an 8-year-old patient referred to the Pediatric Orthopedics outpatient clinic of Hospital Santa Lucinda, Sorocaba - SP, with a classic picture of this disease, with lower limbs arching, short stature (between percentile 3 and 10), marked lumbar lordosis by thigh stick and swinging gait. She underwent temporary hemiepiphysiodesis of the tibia, with varus deformity correction.

**Keywords:** schmid-type metaphyseal chondrodysplasia; coxa vara; temporary hemiepiphysiodesis.

1. Graduando em Medicina pela FCMS PUC-SP, São Paulo, Brasil

2. Preceptora da Disciplina de Ortopedia e Traumatologia da FCMS PUC-SP, São Paulo, Brasil

3. Supervisor dos Programas de Residência Médica em Ortopedia e Traumatologia e Cirurgia da Mão da FCMS PUC-SP, São Paulo, Brasil

**Autor responsável:** Gabriel Lima de Carvalho / **E-mail:** gabriel.lima2299@outlook.com

## INTRODUÇÃO

A Condrodisplasia Metafisária é grupo de displasias esqueléticas, que foi descrita em 1934 sob o nome de Disostose Metafisária. Posteriormente, em 1949, Schmid descreveu uma forma distinta, caracterizada pelo aparecimento por volta dos 2 anos de baixa estatura progressiva, andar bamboleante e acentuada lordose lombar, que foi veio a ser nomeada Condrodisplasia Metafisária Tipo Schmid (SCMD)<sup>1-3</sup>.

Estima-se que a SCMD tenha uma incidência histórica de 3 a 6 casos por milhão de pessoas. No entanto, acredita-se que esses números sejam subestimados devido à grande variedade de formas que essa doença pode se apresentar<sup>3,4</sup>.

Tal displasia esquelética é doença genética, de padrão autossômico dominante, causada por uma mutação no gene COL10A1. Em condições normais, esse gene codifica o colágeno tipo X, proteína que regula os condrócitos na zona hipertrófica da placa de crescimento. Dessa forma os processos de condrogênese fetal e ossificação endocondral se encontram desregulados nessa patologia, o que resulta em uma restrição do crescimento longitudinal de ossos longos com preservação das epífises<sup>5-9</sup>.

Ademais, por se tratar de uma doença não tradicional, é preciso um olhar com maior atenção para casos como o que será aqui descrito. Esse estudo tem como objetivo descrever o caso de deformidade em varo bilateral em uma paciente com Condrodisplasia Metafisária Tipo Schmid tratada por hemiepifisiodese lateral das tíbias.

## RELATO DO CASO

Paciente com 8 anos, foi encaminhada ao ambulatório de Ortopedia Pediátrica do Hospital Santa Lucinda, Sorocaba – SP, por arqueamento de membros inferiores, notado pela mãe, aos 10 meses de idade, com piora aos 2 anos. Nasceu de parto normal, sem intercorrências neonatais, contudo, teve leve atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, iniciando a deambulação com cerca de 1 ano e 8 meses. Mãe nega qualquer tipo de intercorrência gestacional, na família uma tia paterna e avó paterna apresentam história de arqueamento de membros inferiores e baixa estatura. Pais negam alterações semelhantes.

Ao exame físico apresentou baixa estatura (entre percentil 3 e 10), desproporção tronco-membros (tronco normal, com encurtamento dos membros inferiores), encurtamento da coxa com excesso de pregas, membros superiores com braços levemente encurtados e antebraços normais e sem outros distormismos aparentes. Também foi evidenciado acentuada lordose lombar por coxa vara e marcha bamboleante.

A respeito de exames complementares, foi realizado dosagem de T4 livre, TSH, cálcio e fósforo, todas sem alterações. Além disso, foram feitos raio-X de coluna (sem alterações), raio-X de

membros superiores (com alargamento e irregularidades das metáfises radiais e cubitais direita e esquerda), raio-X de membros inferiores com coxa vara bilateralmente, alargamento das metáfises femorais, alargamento das metáfises tibiais e fibulares e distância intercondilar de 2 cm, como evidencia na figura 1.

O diagnóstico foi estabelecido a partir dos dados clínicos e radiológicos.

O paciente apresentava critério para tratamento cirúrgico pela presença de membros inferiores em varo de forma sintomática (atraso no início da deambulação e posteriormente marcha bamboleante). Foi feita a correção da deformidade em membros inferiores com hemiepifisiodese temporária.

Foi empregada a técnica descrita por Métaizeau et al.<sup>10</sup>, sendo feita a marcação seguida de uma incisão de 1 cm na face medial das metáfises tibiais. Posteriormente, os parafusos foram posicionados no plano coronal, no terço lateral da fise e no plano sagital, no terço central.

Após tratamento com hemiepifisiodese temporária, como mostrado pelo raio-X na figura 2 (pós-operatório imediato), houve



**Figura 1.** Coxa vara bilateralmente, alargamento das metáfises femorais e alargamento e irregularidades das metáfises tibiais e fibulares.

correção do varismo, ilustrado na figura 3 (2 anos e 6 meses pós-cirúrgico).

## DISCUSSÃO

A Condrodisplasia Metafisária de Schmid é caracterizada clinicamente pela presença de baixa estatura progressiva, mais acentuada aos 2 anos de idade, andar bamboleante em mais de 80% dos acometidos e lordose lombar. Além disso, cursa com genu varo em mais de 60% dos casos. É importante pontuar que as alterações não costumam estar presentes ao nascimento, elas aparecem quando os pacientes começam a ficar de pé, e que outras alterações como de fácies, craniais e extra esqueléticas não ocorrem<sup>3,4,11</sup>.

Outro aspecto rico para dar suporte ao diagnóstico dessa displasia são os achados radiográficos. O principal achado, presente em quase todos os casos, é o alargamento e irregularidades metafisárias nos ossos longos, principalmente no fêmur proximal e distal. Costuma ser encontrado também encurtamento de ossos longos (fêmur principalmente), coxa vara, ossificação metafisária irregular

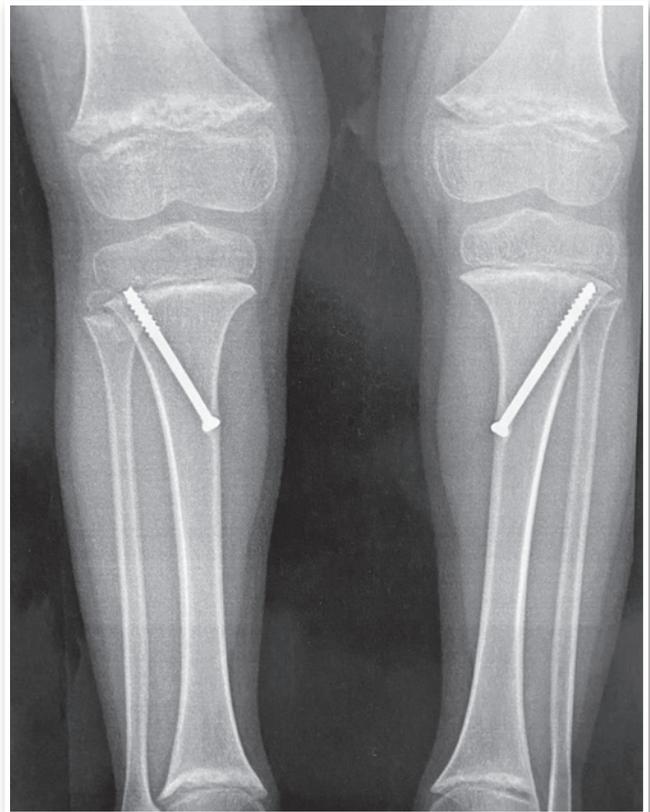
(principalmente da metáfise distal), irregularidade acetabular, esclerose e abertura das costelas<sup>1,3-5,11,12</sup>.

Pode haver na radiografia também envolvimento vertebral, com platispondilo e irregularidade da placa terminal, e leve envolvimento da mão, com encurtamento dos ossos tubulares (principalmente falanges médias) e escavação metafisária dos metacarpos e falanges proximais. Anormalidades metafisárias tibiais e arqueamento fibular e tibial são menos comuns<sup>3-5,13</sup>.

Ainda não foram estabelecidos formalmente os critérios diagnósticos para SCMD. O que a literatura mostra é que, ao suspeitar da doença, a partir dos achados clínicos e radiográficos, é feita a confirmação a partir da análise genética, mais especificamente o sequenciamento do gene COL10A1 (6q21-q22). O diagnóstico precoce, incluindo o pré-natal, acaba sendo mais fácil nos casos em que a doença já foi identificada em algum membro da família. Quando isso não ocorre, esse tipo de diagnóstico acaba sendo mais difícil, visto que as manifestações da doença costumam aparecer por volta dos 2 anos<sup>1,3,4,14</sup>.



**Figura 2.** Pós-operatório imediato de hemiepifisiodese temporária.



**Figura 3.** Tratamento com hemiepifisiodese temporária, para correção do varismo.

Em razão da grande variedade de formas como pode se manifestar, principalmente com relação aos aspectos radiográficos, o leque de diagnósticos diferenciais acaba por ser amplo. Por apresentar uma idade de início e características semelhantes, como genu varo, andar bamboleante e irregularidades metafisárias e epifisárias inespecíficas, o Raquitismo entra como forte integrante nesse grupo. A diferenciação da SCMD pode ser feita pela análise bioquímica de cálcio, fosfato, PTH, 25-OH-Colecalciferol e Calcitriol, que se encontra normal nessa Condrodisplasia<sup>2-4</sup>.

Além do Raquitismo, vários outros distúrbios genéticos também entram na discussão de diagnóstico diferencial da SCMD. Das Condrodisplasias Metafisárias, o Tipo Jansen, apesar de menos frequente, é a mais grave e pode ser diferenciada por apresentar baixa estatura desde o nascimento e pela possibilidade da presença de características faciais dismórficas<sup>1-4</sup>.

Ainda dentro do grupo das Condrodisplasias metafisárias temos a do tipo McKusick (Hipoplasia cartilagem-cabelo) que além das características comuns à do Tipo Schmid como baixa estatura e genu varo, também costuma cursar com cabelo fino e pouco, e anemia macrocítica transitória<sup>2-4</sup>. A Condrodisplasia Metafisária com insuficiência pancreática e neutropenia cíclica (Síndrome Shwachman-Diamond), por sua vez, pode ser mais facilmente diferenciada pela presença de mais manifestações extra esqueléticas (insuficiência pancreática exócrina, aumento de infecções, anemia e neutropenia cíclica). Por fim, importante comentar sobre a Displasia Espondilometafisária do Tipo Japonês, antigamente considerada uma doença a parte pela particularidade do acometimento da coluna, contudo, sugere-se atualmente que seja apenas um fenótipo diferente da SCMD com alteração da coluna<sup>5,15</sup>.

No que diz respeito às complicações da SCMD, maioria é de caráter ortopédico. Além das deformidades características, como as alterações em genu, pode haver aceleração do processo de osteoartrite, baixa estatura e dor articular. Essas manifestações esqueléticas são responsáveis também por desencadear outras, como obesidade por limitação funcional e atraso no desenvolvimento motor<sup>2,3,5</sup>. O tratamento cirúrgico na SCMD acaba sendo restrito às deformidades de membros inferiores. Coxa vara progressiva atingindo angulação cervico diafisária inferior a 100° e presença de fragmento triangular no colo femoral inferior são critérios para indicação de correção cirúrgica, nesses casos por osteotomia valgizante do fêmur proximal.

As abordagens dos joelhos em genu incluem as osteotomias da tíbia proximal e a correção progressiva através da epifisiodese da região lateral da tíbia proximal, promovendo a inibição do crescimento, e permitindo que o crescimento da região medial da fise atue na correção da deformidade<sup>3-5</sup>. No caso em questão foi em-

pregada a técnica descrita por Métaizeau et al.<sup>10</sup>, que apresenta vantagem por sua simplicidade, além de rapidez, após breve curva de aprendizado<sup>10</sup>.

Após a cirurgia é raro algum tipo de distúrbio articular e não costuma haver enfraquecimento da estrutura óssea. Além disso, não é necessário uso de imobilização no pós-operatório e o retorno a atividades esportivas costuma ocorrer após cerca de 8 dias<sup>10</sup>.

Cabe ressaltar que, além do tratamento cirúrgico das deformidades, é muito importante também a abordagem de outras alterações que acompanham essa doença. Dessa forma é recomendado acompanhamento com nutricionista para manejo do peso corporal, com fisioterapeuta ou terapeuta ocupacional para melhora das atividades funcionais, acompanhamento com psicólogo e o aconselhamento genético, esse último imprescindível, visto que se trata de uma doença genética de padrão autossômico, cuja chance de nascimento de filho afetado está em 50%<sup>3,5</sup>.

Por fim, importante salientar, que, apesar de uma doença rara, a SCMD deve ser olhada com bastante atenção, visto que é uma doença deformante, que compromete muito qualidade de vida, e que carrega consigo também alta carga social.

Dessa forma, o diagnóstico precoce e adequado é de extrema importância, sendo de grande validade estudos visando formas de otimizar um diagnóstico pré-natal e encontrar novas técnicas genético-moleculares a fim de identificar possíveis novas mutações no gene COL10A1. Além disso, um tratamento individualizado e global é imprescindível.

## CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

## REFERÊNCIAS

1. Garcés-Constaín CE, Rodríguez-Vélez GH, Acosta-Aragón MA. Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid: un caso de presentación familiar. *Med. Lab.* 2015;21(1-2):93-8.
2. Kozłowski K. Metaphyseal and spondylometaphyseal chondrodysplasias. *Clin Orthop Relat Res.* 1976;(114):83-93.
3. Richmond CM, Savarirayan R. Schmid Metaphyseal Chondrodysplasia. 2019. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.
4. Al Kaissi A, Ghachem MB, Nabil NM, Kenis V, Melchenko E, Morenko E et al. Schmid's Type of Metaphyseal Chondrodysplasia: Diagnosis and Management. *Orthop Surg.* 2018;10(3):241-6.

5. de França M, de Faria Soares MF, Luce ALP, Perrone E. Schmid metaphyseal chondrodysplasia: an example of radiology guidance to molecular diagnosis. *Radiol Case Rep.* 2020;15(12):2554-6.
6. Wu H, Wang S, Li G, Yao Y, Wang N, Sun X, et al. Characterization of a novel COL10A1 variant associated with Schmid-type metaphyseal chondrodysplasia and a literature review. *Mol Genet Genomic Med.* 2021;9(5):e1668.
7. Woelfle JV, Brenner RE, Zabel B, Reichel H, Nelitz M. Schmid-type metaphyseal chondrodysplasia as the result of a collagen type X defect due to a novel COL10A1 nonsense mutation: A case report of a novel COL10A1 mutation. *J Orthop Sci.* 2011;16(2):245-9.
8. Chen Q, Wu SN, Chen YX, C SK, Zhang L, Wei HY, et al. A novel missense COL10A1 mutation: c.2020G>A; p. Gly674Arg linked with the bowed legs stature in the Schmid metaphyseal chondrodysplasia-affected Chinese lineage. *Bone Rep.* 2019;12:100240.
9. Olsen BR. Mutations in collagen genes resulting in metaphyseal and epiphyseal dysplasias. *Bone.* 1995 Aug;17(2 Suppl):45S-49S.
10. Métaizeau JP, Wong-Chung J, Bertrand H, Pasquier P. Percutaneous epiphysodesis using transphyseal screws (PETS). *J Pediatr Orthop.* 1998;18(3):363-9.
11. Santana Hernández EE e Tamayo Chang VJ. Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid: presentación de un caso. *Arch méd Camaguey.* 2015;19(6):629-34.
12. Lachman RS, Rimo DL, Spranger J. Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type. Clinical and radiographic delineation with a review of the literature. *Pediatr Radiol.* 1988;18(2):93-102.
13. Lizcano Gil LA, Hernández A, García Cruz D. Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid: aspectos clínicos, radiológicos y diagnóstico diferencial. *Bol méd Hosp Infant Méx.* 1995;52(5):310-5.
14. Milunsky J, Maher T, Lebo R, Milunsky A. Prenatal diagnosis for Schmid metaphyseal chondrodysplasia in twins. *Fetal Diagn Ther.* 1998;13(3):167-8.
15. Savarirayan R, Cormier-Daire V, Lachman RS, Rimo DL. Schmid type metaphyseal chondrodysplasia: a spondylometaphyseal dysplasia identical to the "Japanese" type. *Pediatr Radiol.* 2000;30(7):460-3.