



Trabalhos Científicos

Título: Hipofosfatasia Como Diagnóstico Diferencial De Osteogênese Imperfeita: Relato De Caso

Autores: SALVI RNR (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); ONISHI DK (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); MENEZES FILHO HC (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); DAMIANI D (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); KUPERMAN H (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); DICHTCHEKENIAN V (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); MANNA TD (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); SETIAN N (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); KIM CA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); BERTOLA DR (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP)

Resumo: Introdução: A Hipofosfatasia é uma doença rara que ocorre por mutação do gene da fosfatase alcalina (FA) no cromossomo 1p36. Caracteriza-se por defeito na mineralização dos ossos e dentes. Apresenta baixa estatura, perda precoce de dentes, extremidades arqueadas, atividade reduzida da FA sérica, excreção aumentada de fosfoetanolamina urinária e ossificação irregular. Descrição do caso: A.C.R.S., pais hígidos, não consanguíneos, sem doenças ósseas na família. USG morfológico mostrou alterações esqueléticas, feita hipótese diagnóstica de osteogênese imperfeita (OI). Cariótipo de líquido amniótico 46, XX [15]. IG= 38 semanas (P=3.205g, C=47cm), membros inferiores e superiores curtos e curvos. Avaliação laboratorial: FA 27U/L (n= 125-499U/l), cálcio, fósforo e PTH séricos normais. Raio X de membros superiores e inferiores com osteopenia, trabeculado ósseo grosseiro, varismos de fêmur e exostoses nas fíbulas. A erupção dentária iniciou aos 6m, com queda de incisivos inferiores a partir de 1a 3m. Atualmente aos 2a 6m, mantém membros curvos e curtos e baixa estatura (Z= -2,5) Sem história de fraturas. Comentários: A hipofosfatasia tem gravidade variável, desde natimorto até perda precoce de dentes sem alteração ósseas, e divide-se em seis classes. Apresentamos uma paciente com quadro clínico característico, compatível com a forma pré-natal benigna. Enfatizamos que este quadro é diferencial de OI e o diagnóstico é feito através da dosagem sérica de FA. Atualmente ainda não existe um tratamento específico, mas a terapia com reposição enzimática está em estudo e é uma alternativa promissora para os casos graves da doença.