



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação De Nefrocalcinose E/ou Nefrolitíase Em 11 Crianças Brasileiras Com Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X Confirmados Com Mutações No Gene Phex

Autores: NETO GPC (UNIDADE DE DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FMUSP); CORRÊA PH (UNIDADE DE DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FMUSP); MARTIN R (UNIDADE DE DOENÇAS OSTEOMETABÓLICAS DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO: estudos indicam que a perda renal de fosfato é um fator predisponente à formação de cálculos renais. O Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao X (RHX) tem, como base molecular, mutações inativadoras no gene PHEX e é caracterizado por hiperfosfatúria, sendo um potencial grupo de risco para litíase renal, principalmente, durante o tratamento medicamentoso. OBJETIVO: caracterizar o fenótipo com ênfase para a avaliação de nefrolitíase e/ou nefrocalcinose e o genótipo de 11 crianças com RHX. METODOLOGIA: onze crianças diagnosticadas com RHX foram avaliadas do ponto de vista clínico, laboratorial e radiológico. Para identificação de nefrolitíase e/ou nefrocalcinose, foi realizada TC multislice. A genotipagem do PHEX foi realizada por PCR e sequenciamento automático. RESULTADOS: todas as crianças tiveram histórico de deformidades em MMII com início após a deambulação sem evidências de fraqueza muscular. Apresentavam sinais radiológicos de raquitismo, além de marcadores ósseos elevados, principalmente na pré-puberdade e durante o estirão, mesmo com o tratamento adequado. Nenhum paciente tinha história de infecções urinárias de repetição ou malformações renais, nem apresentavam sintomas relacionados à litíase. Laboratorialmente, todos exibiam diminuição da reabsorção renal de fosfato, sem hipercalciúria, hipocitratúria ou prejuízo da função renal. A TC mostrou sinais de nefrocalcinose bilateral em 4 dos 11 pacientes e não foi identificado nenhum caso de nefrolitíase. A análise molecular do gene PHEX confirmou o diagnóstico de RHX em todas as crianças. CONCLUSÃO: na nossa casuística, a nefrocalcinose foi uma co-morbidade frequente em crianças com RHX, sugerindo que deva ser investigada a fim de permitir uma intervenção precoce.