



Trabalhos Científicos

Título: Evolução Clínica E Laboratorial De Três Pacientes Com Raquitismo Hipofosfatêmico Familiar A Importância Do Diagnóstico Precoce

Autores: BORGHI MM (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); LAGO D (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); BARROS L (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); MASSON J (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); KOCHI C (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); LONGUI C (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); COATES V (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: Raquitismo Hipofosfatêmico Familiar (RHF) é a forma mais prevalente dos raquitismos hereditários. Descreveremos a evolução clínica e laboratorial de três pacientes com RHF, dois iniciaram tratamento precoce e um tardio. Descrição Paciente 1: RF, masculino, iniciou acompanhamento aos 9 meses de idade. AF: mãe, tio materno (paciente 2) e avó materna com diagnóstico tardio de RHF. Exame inicial : alargamento de punhos, sem outras deformidades. ZE: -3.2. Exames: Ca: 10 mg/dl ; P: 1,1 mg/dl; FA: 1600 U/L. Iniciou tratamento com calcitriol e fosfato. Consulta atual: 6 a 6 m, ZE: -3. 3 Ca: 8,7 P: 2,1 FA: 1335. EF: sem deformidades osseas. Paciente 2: JF, masculino, diagnóstico aos 13 a 10 m, com deformidades importantes nos membros inferiores. ZE: -4.5. Exames: Ca: 9,7, P: 2,6 FA: 1421. Realizou duas osteotomias em membros por varismo acentuado e manteve tratamento medicamentoso irregular. Atualmente, 21 a 3 m, sem deformidades osseas. Z E: -5.2 . Exames: Ca: 8,7; P: 1,5 ;FA: 315. Paciente 3: LRP, feminino, diagnóstico aos 15 dias de vida, pai e avó paterna com RHF. Início do tratamento aos 6 meses. Com 1 a 7 m passou a acompanhar em nosso ambulatório: ZE: -1.26. Exames: Ca: 9,7 P: 3,4 FA: 1144. Mantém tratamento regular com calcitriol e fosfato sem deformidades osseas. Aos 11 a 5 m ZE: -1.61. Exames: Ca: 10,3; P: 3,4; FA: 791. Comentários: O histórico familiar de RHF é um dos principais fatores para o diagnóstico precoce e melhor evolução clínica.