



## Trabalhos Científicos

**Título:** Raquitismo Hipofosfatêmico Associado A Síndrome Do Nevo Epidérmico Com Fgf-23 Normal

**Autores:** BORGHI MM (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DA IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); KOCHI C (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DA IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); LONGUI C (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DA IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); COATES V (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DA IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

**Resumo:** Introdução: O termo Síndrome do Nevo Epidérmico (SNE) é utilizado para descrever a associação dos nevos cutâneos difusos com anormalidades extras cutâneas que envolvem o sistema nervoso central, sistema esquelético e renal. O FGF-23 é um fator hiperfosfatúrico secretado principalmente pelos osteócitos e na SNE existe a possibilidade de ser secretado autonomamente pelas lesões cutâneas. Sua incidência é de 1: 1000 e provavelmente seja resultado de um mosaicismo genético. Relataremos um caso de uma paciente com antecedente de nevos cutâneos difusos em tronco e membros, alterações esqueléticas desde o nascimento e que evoluiu com raquitismo e hiperfosfatúria. Descrição do Caso: JU, branca, sexo feminino, internada aos 5 anos de idade por pielonefrite. Evoluiu com exclusão renal. Submetida a nefrectomia e diagnosticado Tumor de Wilms. Apresenta desde o nascimento nevos cutâneos difusos, escoliose, e diagnóstico de lipoma cerebelar. AF: negativo para doenças do metabolismo ósseo. Tem uma irmã gêmea fruto de inseminação in vitro normal. Encaminhado ao serviço por apresentar alterações radiográficas e dor. Realizados exames laboratoriais que evidenciaram raquitismo com diminuição na taxa de reabsorção tubular do fosfato. Ca (9.4mg/dL), FA (2.492 U/L) P (2.3mg/dL), TRF (82,3%), FGF23 (128 RU/ml). Introduzido Vitamina D(0,5 mcg de calcitriol) e fosfato (1,25 g dia) com melhora do quadro clínico e radiográfico. Comentários: Ressaltamos a importância do diagnóstico clínico da Síndrome do Nevo Epidérmico e a associação com as doenças ósseo metabólicas.