



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Hipofosfatasia E Deficiência Do Hormônio Do Crescimento.

Autores: JULIA CONSTANÇA FERNANDES; ZILDA BRAID; DANIELA LIMA; CRESIO ALVES

Resumo: Introdução: Esse relato descreve caso raro de hipofosfatasia perinatal benigna com suspeita diagnóstica intra-útero, por deformidades ósseas visualizadas à USG obstétrica, e confirmada por hipofosfataseemia na IC: 3 meses (fosfatase alcalina: 25 U/L; VR: 82-383). Descrição do caso: Paciente feminina, nascida de PSAC, termo, PN: 3.200 g, CN: 51 cm. Pais não consanguíneos. Atendida na IC: 3 anos e 3 meses para investigação diagnóstica de deformidades ósseas. Ao exame físico, apresentava baixa estatura, ausência de diversas unidades dentárias e dimple em membros inferiores. Estudo radiológico mostrou ossos normais com pequena exostose óssea no terço médio da fibula bilateralmente. Avaliação laboratorial: Fosfatase alcalina 32 U/L (96-297) e Vitamina B6: 250 mcg/L (5,2-34,1). Dois testes da estimulo confirmaram deficiência do GH (picos 4,7 e 4,2 ng/mL respectivamente). RNM de sela turca: cisto da pars intermedia. Análise molecular evidenciou mutação em homozigose no gene ALPL, compatível com a forma infantil de hipofosfatasia. O genitor apresenta mutação em heterozigose, com manifestações clínico-radiológicas da doença. A paciente iniciou uso do hormônio do crescimento na IC: 6 anos e 4 meses. A terapia de reposição enzimática será considerada no futuro próximo. Comentários: A associação de hipofosfatasia com deficiência do hormônio de crescimento é frequente no Japão. Por isso, essa possibilidade deve sempre ser investigada. Embora essa criança tenha tido alterações radiológica intra-útero, no momento ela só apresentou perda precoce de dentes. Sendo assim, optou-se por iniciar a reposição de rhGHS e manter reavaliação periódica das demais manifestações da doença para iniciar a terapia de reposição enzimática.