



Trabalhos Científicos

Título: Uma Nova Mutação De Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X: Relato De Primeiro Caso Descrito Em Alagoas

Autores: YASMIN CAVALCANTI DUARTE DE OLIVEIRA (HUPAA)

Resumo: Introdução: O Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X (XLH) é uma doença crônica debilitante, causada por mutações inativadoras no gene regulador de fosfato do cromossomo X (PHEX), que acarretam níveis séricos excessivos de fator de crescimento de fibroblastos 23 (FGF23). O excesso do FGF23 implica na menor reabsorção renal de fosfato e menor produção de vitamina D ativa, levando a hipofosfemia e deficiência na mineralização dos ossos e dentes. Descrição do caso: sexo masculino, 13 anos, encaminhado com baixa estatura desproporcionada, genu varo bilateral, fratura de fêmur esquerdo, abscessos dentários recorrentes e dor óssea. Nos exames laboratoriais: fosfatase alcalina elevada, fosforo sérico reduzido, vitamina D e cálcio séricos normais com taxa de reabsorção tubular de fósforo reduzida. Foi iniciada terapia com solução fosfatada e calcitriol com melhora parcial do quadro e iniciada pesquisa molecular que revelou hemizigose do gene PHEX (variante ChrX:22.221.684 A>T (ou alternativamente c.1840A>T - ENST00000379374), promovendo substituição do aminoácido lisina na posição 614 por um códon de parada (p. Lys614*)). Em setembro de 2021 iniciou tratamento com Burosumabe que foi recebido judicialmente. Discussão: Apesar da terapêutica ter se iniciado logo após a suspeita, a confirmação da doença ocorreu com a mutação encontrada no gene PHEX, esta não foi previamente descrita na literatura. A dificuldade no tratamento convencional diminuiu a aderência inicial do paciente que levou ao não controle da doença. O início do uso do burosumabe é promissora, pois é um anticorpo monoclonal IgG humano recombinante que se liga à proteína FGF23, neutralizando sua atividade e permite que os rins reabsorvam o fosfato, restaurando os níveis normais de fosfato e o metabolismo da vitamina D. Conclusão: O diagnóstico precoce e tratamento específico do XLH precisam ser mais frequentes, pois a doença não controlada leva a comprometimentos da mobilidade, dores ósseas e articulares, fadiga, além de prejuízos emocionais e sociais. Esse relato proveniente do interior do nordeste com início de terapêutica específica de uma doença rara aos 13 anos de idade, ainda que tardia, revela a busca por acesso a exames e tratamentos mais avançados por meio do SUS em parceria com a justiça e a iniciativa privada.