



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Relacionado À Mutação Slc34A3

Autores: LUIZA CORREA DE SOUSA VIEIRA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), FERNANDA KARLA GASPARIN (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), TAMIRES DE SOUZA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JULIANA VAN DE SANDE LEE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), EDSON CECHINEL (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), GENOIR SIMONI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), MARILZA LEAL NASCIMENTO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), PAULO CESAR ALVES DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: Introdução: O raquitismo hipofosfatêmico relacionada à mutação SLC34A3 é uma doença autossômica recessiva rara 1/250.000, caracterizada por hipofosfatemia associada a deformidades ósseas, hipercaliúria e aumento de 1,25 OH Vitamina D. Relato de Caso: Feminino, 9 anos, encaminhada ao serviço de endocrinologia pediátrica em decorrência de baixa estatura e deformidades ósseas, associada à valores baixos de 25-(OH)D 13,9 ng/ml (30 ng/dL), sem história de consanguinidade. Laboratório: cálcio de 10,2mg/dL, fósforo de 2,6 mg/dL (VR: 3,7 – 5,8 mg/dL), 1,25 (OH) vitamina D de 195 ng/ml (30 – 83 ng/ml), magnésio de 2,36 mg/dL (1,70 - 2,30 mg/dL), cálcio iônico 1,29 mmol/ml (1,10 a 1,35 mmol/L), fosfatase alcalina de 697 U/L (69 - 325U/L), cálcio urinário de 25,7 mg/dL e fósforo urinário de 61,5 mg/dL. Apresentava redução da densidade mineral óssea difusa em quadris, joelhos, tornozelos e mãos. Investigação para baixa estatura com teste de clonidina normal, ressonância de sela túrcica normal, e demais exames dentro da normalidade. Pesquisa de mutação do gene PHEX negativa e FGF23 normal. A ampliação da investigação genética evidenciou mutação do gene SLC34A3. Discussão: O raquitismo hipofosfatêmico relacionada à mutação SLC34A3 cursa com defeito no co-transportador de sódio e fosfato (NPT2c), levando à redução na reabsorção tubular de fósforo que estimula a ação da 1,25(OH) Vitamina D, aumento da absorção intestinal de cálcio e hipercaliúria, e supressão do paratormônio (PTH). Estes pacientes apresentam deformidades ósseas, evidências radiológicas de raquitismo, fraqueza muscular, dor óssea, baixa estatura, risco aumentado de nefrocalcinose e litíase renal. O tratamento consiste em monoterapia com solução de fosfato, sendo contra-indicado o uso do calcitriol, visto que esses pacientes apresentam aumento da forma ativa da vitamina D, piorando a hipercalcemia. Considerações finais: Raquitismo hipofosfatêmico associado à mutação SLC34A2 é uma doença rara, com impacto na qualidade de vida dos pacientes. Ainda são necessários estudos prospectivos para avaliar se a monoterapia com a solução fosfatada é suficiente para prevenir os sintomas e a progressão da doença._x000D_