



**7 A 9 DE
DEZEMBRO**

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Padrão Atípico De Resposta Terapêutica Ao Burosumabe Em Crianças Com Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X: Relato De Dois Casos.

Autores: ANA LUIZA XAVIER LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), JULIANA CAVALCANTE DE DEUS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), JULIA MARTINS AZEVEDO EYER THOMAZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), PAMELA CLAUDIA ZURITA PIEROLA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), HELIANA BEATRIZ BARBOSA MEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), FERNANDA SOUSA CARDOSO LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), RENATA SANTARÉM DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), LUIZ CLAUDIO GONÇALVES DE CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA)

Resumo: Atualmente, a terapia de primeira linha preconizada para os pacientes com raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X após os 6 meses de idade é o anticorpo monoclonal antifator de crescimento do fibroblasto 23 (FGF23). Descrever padrões atípicos de resposta terapêutica ao burosumabe em duas crianças com XLH. Análise retrospectiva dos registros clínicos e bioquímicos das pacientes nos períodos (a) em terapia convencional (reposição de fosfato e calcitriol) e (b) em terapia com burosumabe. Caso 1: Sexo feminino, diagnóstico clínico de XLH aos 22 dias de vida, confirmado por mutação no gene PHEX (p.Pro534Leu). Mãe e irmão com XLH. Tratamento convencional iniciado aos 2 meses de vida. Burosumabe iniciado aos 7 meses de idade. Prévio ao início do burosumabe apresentava hipofosfatemia [3,1 mg/dL, valor referência (VR): 4,8-7,4], aumento da fosfatase alcalina (FA 520 U/L, VR: 134-518) e do PTH (89,46 pg/mL, VR: 12-65 pg/mL) e hiperfosfatúria (TmP/GFR: 2,6 mg/dL, VR: 2,9-6,5). Após 2 meses em uso de burosumabe (10 mg via subcutânea a cada 14 dias), houve normalização da fosfatúria (TmP/GFR: 2,9 mg/dL), da fosfatase alcalina (348 U/L), porém mantendo hipofosfatemia (2,9 mg/dL). A dose do burosumabe foi ajustada até 2 mg/kg, a cada 14 dias, e o padrão metabólico se manteve. Atualmente, com 2 anos e 8 meses de idade, mantém hipofosfatemia (4,2 mg/dL, VR: 4,5-6,2), e demais metabólitos normais para a faixa etária: Ca 9,5 mg/dL, FA 282 U/L, PTH 45,8 pg/mL, TmP/GFR 5,21 mg/dL. Desenvolvimento neuromotor e ganhos antropométricos normais. O irmão teve a fosfatemia e os demais metabólitos normalizados após o primeiro mês de burosumabe. Caso 2: Sexo feminino, diagnóstico de XLH com 1 ano e 9 meses de idade, confirmado por mutação no gene PHEX (p.Glu453Lysfs*2), sem casos de XLH na família. Tratamento convencional iniciado com 1 ano e 10 meses de idade. Burosumabe iniciado aos 2 anos e 11 meses. Prévio ao início do burosumabe apresentava hipofosfatemia [2,3 mg/dL, VR: 4,5-6,2], aumento da FA (615 U/L, VR: 156-369), e hiperfosfatúria (TmP/GFR: 1,89 mg/dL, VR: 2,9-6,5). Houve ajuste da dose do burosumabe (15 mg a cada 14 dias) e atualmente, após 4 meses em uso de burosumabe, apresenta valores normais de fosfatúria (TmP/GFR: 2,92 mg/dL), FA: 348 U/L, Ca: 9,5 mg/dL e PTH: 18 pg/mL, porém mantendo hipofosfatemia (3,2 mg/dL). Paciente apresentou importante melhora clínica após início do burosumabe. O perfil metabólico das duas pacientes em uso de burosumabe parece sugerir uma redistribuição do fósforo no organismo, uma vez que a hiperfosfatúria foi resolvida e houve normalização dos demais parâmetros bioquímicos e clínicos. Esses dois relatos encontram suporte em recente descrição de uma coorte inglesa com 55 crianças em uso de burosumabe, na qual 27 não normalizaram a fosfatemia após 3 anos de terapia, mas tiveram normalização dos demais parâmetros clínicos e bioquímicos.