

Trabalhos Científicos

Título: Caracterização Clínica E Molecular Em Um Caso De Odontohipofosfatasia Com Apresentação Precoce

Autores: MARIANA LENZA RESENDE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP)

Resumo: A hipofosfatasia ocorre por variantes patogênicas no gene ALPL, localizado no cromossomo 1p36.12, levando a déficit nos níveis de fosfatase alcalina total, acúmulo de pirofosfato inorgânico e consequente redução da mineralização óssea. Dentro do seu fenótipo variável, as formas brandas e tardias, como a odontohipofosfatasia, tem herança autossômica dominante. Descrever o caso de uma apresentação precoce de odontohipofosfatasia. Trata-se de estudo analítico de dados contidos em prontuário médico. Relato de caso: LMP, sexo feminino, apresentou erupção da primeira dentição aos 6 meses de idade com troca da dentição decídua com um ano de idade (incisivos superiores), aos dois anos teve queda dos incisivos inferiores com perda de oito dentes até os quatro anos de idade sem trauma associado. Ela não apresentava fraturas prévias, mas tinha microcefalia, estatura adequada para a idade e desnutrição (escore Z de estatura -1,3 desvios-padrão e escore Z de índice de massa corpórea -2,52 desvios-padrão). Sua mãe apresenta história de óbito fetal intraútero prévio com descrição de malformações cerebrais, cardíacas, renais e de coluna vertebral. Aos 7 anos, ela apresenta radiografias com trabeculado grosseiro em ossos das mãos e pelve, além de rarefação óssea, sem alterações metafisárias. Laboratorialmente, ela apresenta fosfatase alcalina abaixo do valor de referência para a idade: 69 U/L (VR 104-345 U/L), vitamina B6 elevada: 132,8 ng/mL (VR 8,7-27,2 ng/mL), sem outras alterações no perfil osteometabólico. O painel genético com sequenciamento de nova geração detectou uma variante patogênica em heterozigose no gene ALPL: NM_000478:c.1354G>A:p.E452K, descrita previamente na literatura associada à forma tardia adulta. Assim, a paciente foi diagnosticada clinicamente com odontohipofosfatasia com apresentação precoce. Até o momento, ela não apresentou fraturas, não tem deformidades em ossos longos e usa apenas carbonato de cálcio, sem a necessidade de uso de asfotase alfa até o momento. A hipofosfatasia tem um espectro fenotípico amplo, que inclui formas leves com perda atraumática dentária. Nestes casos brandos, os pacientes beneficiam-se da confirmação através de genotipagem, o que contribui para a adequação do tratamento, o acompanhamento clínico de comorbidades associadas e o aconselhamento genético.