



7 A 9 DE
DEZEMBRO

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



Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoparatiroidismo Em Recém-Nascido: Um Relato De Uma Condição Rara

Autores: GIOVANNA PAIS GALVÃO ESTEVES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), ANA PAULA MERCALDI GARANHANI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), AYLÁ GABRIELLE MOURA DA SILVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), GABRIELA HYPPOLITO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), IGOR VALENTE RABELO WATANABE (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), ISABELA TEIXEIRA MACHADO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), MARIANA PINATTI ALMEIDA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), MARIANA XAVIER DA SILVA MARANA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), MARNA ELIANA SAKALEM (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), PRISCILA CASSOLLA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), RAFAEL CEHELERO BAGATELLI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), THAINARA LOURENÇO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA)

Resumo: O pseudo-hipoparatiroidismo (PHP) é uma condição hereditária rara - menos de 60 casos descritos até 2016 - em que os órgãos-alvo exibem resistência à ação do paratormônio (PTH)¹. Como resultado, o paciente apresenta hipocalcemia, hiperfosfatemia e níveis séricos elevados de PTH^{2,3,4}. Paciente, sexo masculino, a termo, PIG - 1190g, com restrição de crescimento intrauterino associado à suspeita de displasia esquelética com ossos longos $p < 1$. Aos 20 dias de vida, raio-x confirmou fratura de úmero espontânea. Exames laboratoriais evidenciaram níveis de cálcio sérico diminuídos (6,7 mg/dL, VR : 8,5 a 10,1 mg/dL) e de fósforo sérico aumentados (8,9 mg/dL, VR: 2,5 a 4,9 mg/dL) - padrão também presente nas dosagens urinárias. A ureia estava aumentada (49,0 mg/dL, VR: 2 a 34 mg/dL) e PTH também aumentado (225,1 pg/mL, VR: 15 a 68,3 pg/mL), enquanto valores de fosfatase alcalina, TSH, T4L, vitamina D e creatinina estavam normais. USG solicitado para excluir alterações renais como causa da hiperfosfatemia e hiperfosfatúria não mostrou alterações. Análise do cariótipo solicitada devido à fácies sindrômica não mostrou anormalidades. Diante disso, foi confirmado PHP e iniciado o tratamento com carbonato de cálcio 500 mg 12/12h, colecalciferol 1000 UI/dia e hidroclorotiazida 2mg/kg/dia. Paciente apresentou boa resposta, com normalização laboratorial, sem demais fraturas e segue em acompanhamento. Este relato foi submetido ao CEPE sob número 74008723.8.0000.5231. O diagnóstico do PHP é baseado em dados clínicos e laboratoriais. A característica principal é a resistência ao PTH, cursando com hipocalcemia, hiperfosfatemia, elevação do PTH na ausência de deficiência de vitamina D, alterações no nível de magnésio e insuficiência renal^{3,4}. Alguns pacientes podem apresentar o fenótipo de Osteodistrofia Hereditária de Albright com baixa estatura, face arredondada, encurtamento de metacarpos, obesidade e calcificações subcutâneas⁵. Nesse sentido, é evidente que o diagnóstico baseado em fenótipo é dificultado pela idade do RN, ainda que uma fácies sindrômica tenha sido observada. Assim, nota-se que as alterações laboratoriais foram imprescindíveis para a confirmação diagnóstica. Além disso, os diferentes tipos de PHP podem ser diferenciados mais precisamente de acordo com testes genéticos e de responsividade à infusão de PTH^{6,7}. Entretanto, no contexto público brasileiro, tais exames são de difícil acesso e, como observado no relato, a definição do subtipo, muitas vezes, não é possível, o que não prejudica o diagnóstico, tampouco o tratamento. Ressalta-se, então, que o PHP é raro e pode não ser lembrado na prática clínica. Assim, o caso demonstra a possibilidade do diagnóstico tão precoce quanto no 1º mês de vida frente às associações clínico-laboratoriais. Diante da escassez de experiências neonatais na literatura, esse relato destaca a importância do tratamento logo no início da vida, que, certamente, previne o paciente de complicações durante seu desenvolvimento.