

Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipocalcêmico Dependente De Vitamina D Tipo I: Relato De Caso.

Autores: GABRIEL SILVEIRA (C-HUPES/UFBA), JULIA CONSTANÇA FERNANDES (C-HUPES/UFBA), CRESIO ALVES (C-HUPES/UFBA)

Resumo: O raquitismo hipocalcêmico dependente de vitamina D tipo 1A (VDDR1A) é uma causa rara de raquitismo hipocalcêmico refratário ao tratamento com colecalciferol. Tem herança autossômica recessiva e ocorre por mutações inativadoras no gene CYP27B1, que codifica a enzima 1-945-hidroxilase responsável pela ativação da 25-hidroxivitamina D em 1,25-dihidroxivitamina D. Sua deficiência prejudica a absorção intestinal de cálcio e fósforo, resultando em mineralização óssea anormal. Relatar o caso de uma criança com VDDR1A. Relato de caso. Pré-escolar feminina, 3 anos e 10 meses, nascida de parto cesáreo, a termo, com peso: 3.150 g, e comprimento: 47 cm. Filha de pais consanguíneos. Avaliada devido a baixa estatura e arqueamento de membros inferiores a partir de 1 ano e 8 meses. Ao exame físico foi observado: altura 80 cm (Z-score: -4,80), peso: 12,6 Kg (Z-score: -1,62), alteração ortodôntica e deformidade em membros inferiores (genu varo bilateral) e pés planos. Não havia rosário raquítico, craniotabes e/ou alargamento de punhos e tornozelos. Investigação laboratorial mostrou: fósforo: 3,6 mg/dL (3,6-6,5), cálcio: 9,5 mg/dL (8,8-10,8), magnésio: 2,1 mg/dL (1,9-2,5), cálcio iônico: 4,8 mg/dL (4,8-5,52), fosfatase alcalina: 992 U/L (75-390), PTH: 108 pg/mL (12-88), 25(OH)vitamina D: 28 ng/mL (20-100), 1,25(OH)vitamina D: 60 pg/mL (19,9-79,3). Iniciada suplementação de vitamina D (2.000 UI/dia, VO), sem melhora. Painel molecular para raquitismo identificou variante patogênica em homozigose no gene CYP27B1, variante chr12:57.763.798 G>A (ou alternativamente c.1226C>T - ENST00000228606) que promove a substituição do aminoácido treonina no códon 409 por isoleucina (p.Thr409Ile). Esta variante foi previamente descrita na literatura médica associada ao quadro de raquitismo hipocalcêmico dependente de vitamina D tipo 1A. Com esse resultado, o tratamento foi modificado para calcitriol evoluindo com normalização dos níveis de fósforo e fosfatase alcalina. Última avaliação, cinco meses, após o início do calcitriol mostrou: fósforo: 5,4 mg/dL (3,6-6,5), cálcio: 9,4 mg/dL (8,8-10,8), magnésio: 2,11 mg/dL (1,9-2,5), fosfatase alcalina: 310 U/L (75-390), PTH: 34 pg/mL (12-88), 25(OH)vitamina D: 60 ng/mL (20-100), 1,25(OH)vitamina D: 81 pg/mL (45-102). O diagnóstico do VDDR1A nem sempre é simples. A deficiência da enzima 1-945-hidroxilase pode não ser completa, não mostrando a elevação da 25(OH)vitamina D com níveis baixos de calcitriol, como esperado. Isso mostra a importância da avaliação molecular para a elucidação diagnóstica e instituição da terapia adequada, não atrasando o tratamento pela falta de um diagnóstico preciso.