

Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X Tratado Com Burosumabe: Série De Casos.

Autores: JULIA CONSTANÇA FERNANDES (C-HUPES/UFBA), MÔNICA RODRIGUES (C-HUPES/UFBA), CRESIO ALVES (C-HUPES/UFBA)

Resumo: O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X (XLH) é um distúrbio raro do metabolismo ósseo com prevalência de 3,9 para cada 100.000 nascidos vivos. No passado, tratamento convencional consistia na reposição de calcitriol e reposição de fósforo. No Brasil, desde 2020, esse distúrbio passou a ser tratado com burosumabe, um anticorpo monoclonal IgG1 contra o fator de crescimento de fibroblastos 23 (FGF23) atuando diretamente na causa do problema. Descrever uma série de casos de pacientes pediátricos com XLH em uso de burosumabe acompanhados em um serviço de endocrinologia pediátrica de um hospital universitário. Estudo retrospectivo. Foram avaliadas quatro crianças, sendo uma do sexo masculino e três do sexo feminino, com média de idade de 5 anos e 10 meses ao diagnóstico (1 a 14 anos). Todos tinham baixa estatura (-2,38 DP a - 3,11 DP), deformidades esqueléticas (geno varo e geno valgo), com metáfises alargadas, côncavas com bordas irregulares e franjeadas. Três pacientes (as do sexo feminino) apresentaram mutação do gene PHEX em heterozigose e o único paciente masculino apresentou mutação do gene PHEX em homozigose, sendo todas as variantes previamente descritas na literatura associadas ao XLH. Todos os pacientes fizeram uso prévio do tratamento convencional (com solução de fósforo e calcitriol) que foi suspenso dez dias antes do início do burosumabe. Ao diagnóstico de XLH, os valores médios de exames laboratoriais foram: cálcio: 9,6 mg/dL (8,8-10,8), fósforo: 2,35 mg/dL (2,8-6,5), fosfatase alcalina: 960 U/L (142-335), PTH: 60 pg/mL (15-65). A duração do uso do Burosumabe variou de dois meses a três anos. Após o início do burosumabe, os valores médios de exames laboratoriais foram: cálcio corrigido pela albumina: 9,3 mg/dL, fósforo: 3,0 mg/dL, fosfatase alcalina: 467 U/L, PTH: 52 pg/mL (15-65). Todos os pacientes tratados com Burosumabe apresentaram melhora clínica e laboratorial. Diante de novas opções terapêuticas, faz-se necessário conhecer os dados moleculares dos pacientes com XLH na população brasileira incluindo a associação genótipo:fenótipo e resposta terapêutica.