

Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X, Relato De 2 Casos

Autores: JULIANA ELMOR MAINCZYK (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO), LISANNE INCUTTO CROZOÉ BADR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO), MELISSA GERSHON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO), TAIANE MENDONÇA CAMARGO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO), CAMILA GROTTA DE FARIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO), RAQUEL GERMER TOJA COUTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTONIO PEDRO)

Resumo: O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X (RHLX) é a forma mais comum de raquitismo familiar. Sua incidência é de aproximadamente 1:20.000 indivíduos. Descrever duas famílias com XLH acompanhadas no serviço de endocrinologia pediátrica. CASO 1: L.V.J., masculino, 1 ano e 1 mês, apresenta fronte olímpica e deformidades em membros inferiores (MMII), evidenciadas na ectoscopia e em radiografia (RX) de ossos longos. Os irmãos de 2 anos e 11 meses, masculino e 4 anos e 11 meses, feminino, também apresentam deformidades em MMII e alterações radiológicas características do raquitismo. As deformidades apareceram quando as crianças começaram a deambular. Laboratorialmente eles apresentavam elevação da fosfatase alcalina (FA), com fósforo (P) baixo e cálcio (Ca) normal. Mãe, 24 anos, foi diagnosticada com RHLX na infância, apresenta baixa estatura (127cm) e deformidades de MMII. Todos estavam sem tratamento na ocasião da consulta e foram submetidos ao teste genético que evidenciou a variante ChrX:22. c.850-1G>C no gene PHEX. Iniciado tratamento convencional, aguardando liberação do burosumabe. CASO 2: R.C.M., masculino, 13 anos, apresentando deformidades de MMII, diagnosticado com RHLX aos 2 anos de idade, em tratamento convencional, submetido a 11 cirurgias ortopédicas até o momento. Aguardando liberação do burosumabe. Mãe, 33 anos, apresenta baixa estatura (136cm) e deformidades de MMII, foi diagnosticada com RHLX na infância, já tendo realizado 23 cirurgias ortopédicas. Ambos foram submetidos ao teste genético com presença da variante ChrX:22. c.1402A>T. O RHLX é uma doença dominante, causada por mutações do gene PHEX, localizado em Xp22.1, que codifica a expressão e degradação do fator de crescimento de fibroblastos 23 (FGF-23). Os sinais e sintomas englobam deformidades nos membros, baixa estatura, dores ósseas, fraqueza muscular e risco aumentado de fraturas. Laboratorialmente se caracteriza por hipofosfatemia, hiperfosfatúria, FA aumentada, Ca, paratormônio e 25OH vitamina D normais e FGF23 alto. Radiologicamente pode-se observar alargamento das metáfises ósseas e a perda de nitidez do contorno, ficando com aspecto côncavo e franjado, rarefação óssea generalizada e fraturas patológicas. O diagnóstico genético pode ser feito através da genotipagem da variante do gene PHEX. O tratamento convencional é feito com reposição de fósforo e calcitriol. O Burosumabe é um anticorpo monoclonal recombinante que tem como alvo o FGF23, atuando diretamente na gênese do problema, melhorando a absorção renal de fosfato e aumentando a vitamina D. Clinicamente foi observada melhora das dores ósseas, da fraqueza muscular, da mobilidade e do crescimento, sendo atualmente o tratamento de escolha para pacientes pediátricos. O XLH é uma condição progressiva e debilitante e o diagnóstico e tratamento precoces melhoram o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes.