

Trabalhos Científicos

Título: Hipofosfatemia Ligada Ao X: Relação Entre Genótipo, Fenótipo E Resposta Ao Tratamento

Autores: Introdução: A hipofosfatemia ligada ao X (XLH) decorre de variantes patogênicas no PHEX, resultando em defeito de mineralização óssea, deformidades esqueléticas e alterações antropométricas. Objetivos: Descrever e analisar as características genotípicas, clínicas e antropométricas de crianças e adolescentes com XLH. Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com 16 pacientes avaliados entre 2024 e 2025. Dados clínicos, laboratoriais e radiológicos foram coletados de prontuários, e as análises realizadas no SPSS 27.0. Resultados: A amostra incluiu 10 (62,5%) meninas e apresentou mediana de idade de 12,6 [4,23,5] anos, com mediana de idade ao diagnóstico de 3,5 [1,11,3] anos. Quanto a puberdade, 11 (68,8%) eram púberes, sendo apenas 1 (6,3%) caso de puberdade precoce. Os pacientes foram divididos em dois grupos de acordo com o tipo de variante patogênica no gene PHEX: 9 (56,2%) tinham variantes truncantes e 7 (43,8%) variantes não truncantes. Fraqueza muscular foi relatada por 4 (25%) pacientes, fraturas ocorreram em apenas 1 (6,3%) e dores ósseas em 10 (62,5%), mais frequentes no grupo truncante. Todos apresentaram deformidades esqueléticas (81,3% genu varo, 12,6% genu valgo e 6,3% craniossinostose). Pacientes com variantes não truncantes exibiram maior distância intercondilar ($11,1 \pm 1,4$ vs. $5,7 \pm 4,9$ cm, $p=0,03$), sem diferença na relação envergadura/estatura. Quanto à estatura, 7 (43,8%) tinham baixa estatura e 9 (56,3%) estatura adequada. Portadores de variantes não truncantes apresentaram escores Z de estatura mais baixos no início ($-3,3 \pm 0,71$ vs. $-1,7 \pm 1,0$, $p=0,019$) e na avaliação atual ($-3,63 \pm 1,33$ vs. $-1,65 \pm 0,70$, $p=0,006$). Para o IMC, 10 (62,6%) eram eutróficos, 3 (18,7%) com sobrepeso e 3 (18,7%) obesos. Pacientes com variantes truncantes apresentaram maior escore Z de IMC no início do acompanhamento ($1,63 \pm 0,66$ vs. $0,45 \pm 0,50$, $p=0,01$). Seis pacientes (37,5%) foram submetidos a cirurgias ortopédicas (2[1,4] cirurgias), sem diferença entre os grupos. A duração do tratamento convencional foi 6 [1,20] anos, e 13 (81,3%) iniciaram burosumabe, com 1,6 [0,2,4,5] anos de uso. Não houve diferença entre os grupos quanto à duração do tratamento convencional ou com burosumabe. Observou-se correlação negativa entre a distância intercondilar e a duração do uso de burosumabe ($r=-0,543$, $p=0,045$). Não houve correlação significativa entre a duração do tratamento convencional e a distância intercondilar ($p=0,578$), nem entre IMC e duração do burosumabe ($p=0,989$). Conclusão: nos pacientes com XLH estudados, houve uma alta prevalência de deformidades ósseas e comprometimento do crescimento. Variantes não truncantes associaram-se a estatura mais baixa e maior distância intercondilar, enquanto variantes truncantes relacionaram-se a maior IMC inicial. O uso de burosumabe mostrou correlação com redução da distância intercondilar, sugerindo benefício na remodelação óssea.

Resumo: GUIDO DE PAULA COLARES NETO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MILENA SANTOS AGUIAR (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), ANA CATARINA LUNZ MACEDO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MARINA MATTIELLO GABRIELE (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), HAMILTON ROSCHEL (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), BRUNO GUAIANO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MARIANA CAMARGO DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), RUTH ROCHA FRANCO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LEANDRA STEINMETZ (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LOUISE COMINATO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), ANDREIA WATANABE (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), DURVAL DAMIANI (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)