

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Genético Dos Pacientes Pediátricos Diagnosticados Com Raquitismo Em Hospital Terciário

Autores: Introdução: O raquitismo resulta da desregulação da homeostase do cálcio e fósforo, causando mineralização óssea deficiente e deformidades esqueléticas. No raquitismo hipofosfatêmico, mutações em genes que codificam transportadores de fosfato no túbulo renal são determinantes para sua patogênese. Objetivos: Identificar o perfil genético dos pacientes pediátricos acompanhados por raquitismo em um Hospital Terciário. Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo e descritivo realizado em hospital terciário de Pernambuco, com coleta de dados entre junho e agosto de 2025, incluindo resultados de testes genéticos específicos para raquitismo realizados entre 2004 e 2025. Foram incluídos pacientes pediátricos com suspeita clínica de raquitismo, como baixa estatura ou deformidades ósseas sugestivas, submetidos a painel genético direcionado. Analisaram-se resultados contendo descrição e interpretação das variantes genéticas. Resultados: A análise de 15 pacientes identificou variantes associadas à doença em oito casos, sendo sete com mutações no gene PHEX, no cromossomo X, compatíveis com raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X. As mutações incluíram substituições pontuais em hemizigose e heterozigose, além de variações no número de cópias (CNVs) em regiões específicas, como chrX,22.178.379 G>T, chrX,22.212.902 A>C, chrX,22.208.620 G>A, chrX,22.117.123 G>T, e CNVs nos intervalos chrX,22.112.060-22.112.941 e chrX,22.056.469-22.056.708, além de uma substituição complexa chrX,22.115.088 GA>TH. Conforme a literatura, o raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X é a forma hereditária mais prevalente, com incidência estimada de 1:20.000 nascidos vivos. A doença resulta de mutações no PHEX que comprometem a inativação do fator de crescimento do fibroblasto 23 (FGF-23), levando à fosfatúria renal e hipofosfatemia. Além desses casos, um paciente apresentou variante heterozigótica chr17,44.255.707 C>T no gene SLC4A1, compatível com acidose tubular renal distal tipo 1, cuja mutação geralmente causa formas brandas da doença, com acidose metabólica hiperclorêmica compensada, manifestando-se na infância ou mais tarde, com impacto menos severo no crescimento. Nos demais sete casos, não foram identificadas variantes genéticas que expliquem o quadro clínico, evidenciando a heterogeneidade genética e etiológica dos distúrbios do metabolismo do fósforo e cálcio. Conclusão: Os resultados destacam a importância da investigação genética em suspeita clínica de raquitismo. A alta frequência de mutações no gene PHEX reforça sua relevância na patogênese pediátrica da doença, enquanto a variante em SLC4A1 ressalta a necessidade de considerar outras causas genéticas, como a acidose tubular tipo 1. A ausência de variantes em alguns pacientes indica a necessidade de ampliar análises genéticas e integrar dados clínicos e bioquímicos para um diagnóstico mais preciso.

Resumo: RAFAELA SIQUEIRA DUARTE RIBEIRO (IMIP), GIOVANNA CARVALHO PINHO (IMIP), MARIA EDUARDA PRUDENTE KUNZLER ALVES (IMIP), ANA CARLA LINS NEVES (IMIP), MARIA CLARA GONÇALVES MACIEL (IMIP), THIAGO CAVALCANTI DE FRANÇA ARRUDA (IMIP), ANA HERMÍNIA DE AZEVEDO FERREIRA (IMIP), VANESSA LEÃO DE MEDEIROS FABRINO (IMIP), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (IMIP), GABRIELA FONSECA PEZZINI (IMIP), CLAUDIA ANDRADE COUTINHO (IMIP)