



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neozuntos



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Hipofosfatasia Perinatal

Autores: LUCIANA MARIA DELGADO ROMAGUERA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE - UNIDADE NEONATAL), LIVIA CRISTINA GOMES DA SILVA, SANDRA RIOS ALBUQUERQUE, KELLY KALINE ACIOLI DE MELO, EPITÁCIO LEITE ROLIM FILHO, EDUARDO JUST DA COSTA E SILVA, ANDRÉ DE SOUZA CAVALCANTI, DAFNE BARCALA DO AMARAL COUTINHO, CARMEN LÚCIA GUIMARÃES DE AYMAR

Resumo: INTRODUÇÃO: As osteocondrodismplasias possuem prevalência de 2/10.000 e 461 tipos (fatais e não fatais). A hipofosfatasia na forma perinatal é uma osteocondrodismplasia fatal rara (0,1 a 4/10.000). DESCRIÇÃO DO CASO: Recém-nascido termo feminino, pais indígenas mesma etnia, genitora gesta 8 (2 natimortos / 1 neomorto), com ultrassonografia do 3º trimestre evidenciando polidrâmnio e feto com ossos longos curtos e hipoplasia torácica. Nasceu deprimida, sendo reanimada, intubada e permanecendo em ventilação mecânica durante internamento. Tinha 3060g (percentil 30), 46cm (percentil 3), 33,5cm de perímetro cefálico (percentil 40), fontanelas amplas e comunicantes, caput membranaceum, tórax estreito e membros curtos com redundância de pele. Radiografias: micromelia, costelas encurtadas, rarefação óssea, coluna com platispondilia, ausência de ossos em calota craniana e hipoplasia pulmonar. Pensado em Displasia Tanatofórica, porém níveis séricos baixos de fosfatase alcalina (2,2 e 7,0 U/L) e altos de piridoxina (957,9 ng/mL), cálcio (12,5mg/dL) e fosfato (9,5mg/dL) confirmaram hipofosfatasia. Evoluiu com convulsões no 11º dia controladas com piridoxina, quedas de saturação frequentes, além de episódios de hipertermia com rastreios infecciosos negativos. Teve parada cardíaca súbita no 56º dia com reanimação prolongada, sendo diagnosticada no dia seguinte com pneumonia. Evoluiu com sequelas neurológicas importantes e óbito por insuficiência respiratória no 67º dia. DISCUSSÃO: Hipofosfatasia é um erro inato do metabolismo na mineralização óssea, por deficiência da fosfatase alcalina na isoenzima “Tissue-nonspecific alkaline phosphatase”: (TNSALP) por mutação no gene ALPL do cromossomo 1 (transmissão autossômica dominante ou recessiva). No cérebro, a TNSALP desfosforila a vitamina B6 numa forma capaz de penetrar nos neurônios, auxiliando na síntese do ácido gama-aminobutírico, cuja diminuição provoca convulsões. Clinicamente vai da forma odontológica até a perinatal, habitualmente com óbito por comprometimento pulmonar. Estudos sobre tratamento com enzima asfotase alfa apontaram benefícios ósseos, respiratórios e clínicos, entretanto foram ensaios clínicos tipo II, com amostras pequenas e controles históricos. Um estudo randomizado utilizou dose inferior à recomendada. Estudos disponíveis impossibilitam avaliar efetividade da asfotase por ausência de coortes ou pesquisas mais consistentes. CONCLUSÃO: O tratamento é de altíssimo custo e as evidências atuais não suportam sua efetividade. O diagnóstico é importante para aconselhamento genético e investigação de formas leves nos familiares