Trabalhos Científicos

Título: Dosagem Baixa De Fosfatase Alcalina - Relato De Caso

Autores: ANANIAS NOGUEIRA (UEA); CLEITON FANTIN (UEA); DENISE CORREA BENZAQUEM (UEA); VANIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UFAM); MARCELA CONCEICAO FIGUEREDO AZEVEDO (UFAM)

Resumo: Objetivos: O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de Hipofosfatasia, com ênfase nos sinais e sintomas característicos da patologia. A paciente foi atendida no ambulatório de genética médica da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Manaus (APAE/Manaus).Metodologia: Revisão de prontuário e Revisão de literatura. Resultados: A.M.M.S, 9 anos, pais não consanguíneos, história familiar negativa, mãe tem uma filha de outra união. Gravidez e parto sem intercorrências. Primeira internação aos 15 dias de vida devido à convulsões e tratada até os 3 anos de idade. Várias internações devido à infecções respiratórias. Leve atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, com cranioestenose em imagem do SNC e baixa estatura. Uso de GH sem sucesso. Ao exame físico: baixa estatura, dolicocefalia, bossa frontal, tíbias encurvadas e grande comprometimento odontológico com muitas cáries precoces e perda dos dentes. Avaliação laboratorial: Cariótipo de sangue periférico Banda G 46, XX (normal); ressonância de crânio: cranioestenose, calcificação comprometimento globos pálidos e substancias branca subcortical; dosagem de Fosfatase Alcalina: 63/L (N=69-325)em uso de GH; dosagem de Vitamina B6: 27, 4 (5,2-34,1). A mãe e a irmã mais nova também apresentaram resultado de Fosfatase Alacalina abaixo do esperado para idade. Conclusão: O fenótipo clínico de Hipofosfatasia é altamente variável, desde formas graves e letais do RN até formas leves. Nesse caso a cranioestenose, alterações dentárias e baixa estatura foram primordiais para o diagnóstico, reforçando assim, o resultado laboratorial com dosagem baixa da Fosfatase Alcalina para idade.