



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Dependente Tipo I: Evolução Da Infância À Idade Adulta

Autores: ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO (UFMG); ALINE SOARES GONZAGA (UFMG); JOSÉ ALEXANDRE DA CRUZ NETO (UFMG); ROSELI GOMES DE ANDRADE (UFMG); SÉRGIO HENRIQUE VIEGAS LADEIRA (UFMG); HELOISA DE SOUZA FONSECA (UFMG); FERNANDA PAULA DA COSTA (UFMG); THIAGO MIQUILITO PINTO (UFMG); JADERSON MATEUS VILELA ANTUNES (UFMG); RAFAEL DE PAULA PASCHOALINO (UFMG); PAULO PIMENTA FIGUEIREDO FILHO (UFMG)

Resumo: INTRODUÇÃO O raquitismo é doença óssea que se caracteriza por diminuição da mineralização da placa epifisária de crescimento, e ao abordarmos o padrão da etiologia dependente do tipo I, esperamos contribuir para compreensão da evolução clínica e laboratorial dessa doença. DESCRIÇÃO MMM, masculino, 37 anos, feoderma, natural e procedente de MG. Os primeiros sintomas apareceram durante a fase de lactente (inapetência, alterações ósseas, retardo do desenvolvimento pômbero-estatural), iniciando o tratamento com Acetato de retinol associado à Colecalciferol do primeiro mês até o 4º ano de vida, quando responsáveis suspenderam inadvertidamente. Em 1988, quando admitido para acompanhamento no ambulatório de Doenças Nutricionais, reiniciou o tratamento com suplementação de colecalciferol, objetivando a normalização dos níveis séricos de Cálcio, Paratormônio(PTH) e Fosfatase Alcalina(FA), atentando para o possível risco de calciúria. Com o tratamento, apresentou redução dos valores de Cálcio(8,7-1,5), ainda assim com boa resposta no desenvolvimento estatural sem sequelas e atenuação do Paratormônio(270-146). DISCUSSÃO O raquitismo dependente do tipo I, possui transmissão autossômica recessiva, devido a mutações no gene da 1a hidroxilase - enzima responsável pela conversão, no rim, da 25hidroxi-vitamina D em 1,25 dihidroxi-vitamina D ou calcitriol (principal metabólito ativo da vitamina D) – sendo a atividade desta regulada pelo PTH, Cálcio, Fósforo e pelo próprio Calcitriol. A apresentação laboratorial clássica do Raquitismo dependente tipo I consiste em redução dos níveis séricos de Cálcio e Fosfato e aumento de FA e PTH. Quando observamos a evolução laboratorial, a doença possui uma labilidade nos achados bioquímicos, visto as inúmeras interferências metabólicas associadas a hábitos de vida e consistência terapêutica de seus principais marcadores como Cálcio e Vitamina D, ocasionando alterações corolárias nos demais analitos. CONCLUSÃO Apesar de sua raridade, o paciente com raquitismo dependente tipo I, acompanhado por uma equipe multidisciplinar, e instituído o tratamento o mais precocemente, menores são as morbidades.