



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X-Dominante: Relato De Caso

Autores: GABRIELA DA SILVA RAMOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), ANDRÉA DA COSTA E SILVA DYONISIO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), LUISA NUNES TEIXEIRA DA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), MARIA MARIANA MUNIZ JORGE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), PILAR OLIVEIRA CAMPOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), MATHEUS DA COSTA E SILVA DYONISIO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), PEDRO REZENDE ALMADA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS), DANIEL WAYAND FREIRE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS)

Resumo: Introdução: O raquitismo é caracterizado por alteração na mineralização óssea nas crianças e pode ser classificado por deficiência de cálcio, de fósforo ou de vitamina D. Dentro do grupo do raquitismo associado à carência de fosfato, encontra-se o raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X-Dominante. Descrição do Caso: Paciente do sexo feminino, quinze anos de idade, diagnosticada aos cinco anos com raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X, apresentava por ocasião do diagnóstico, baixa estatura importante, deformidades ósseas, impossibilidade de deambulação, devido à diminuição de força muscular em membros inferiores e fraqueza muscular generalizada. Laboratorialmente, apresentava hipofosfatemia, aumento do paratormônio e diminuição da taxa de reabsorção de fosfato, evidenciada pelo aumento de sua excreção urinária. O tratamento medicamentoso foi realizado com a reposição de vitamina D3 (calcitriol) e de fosfato desde o início do acompanhamento. No decorrer da evolução clínica, foi submetida a cinco cirurgias ortopédicas para correção de deformidades ósseas, evoluindo com melhora da força muscular em membros inferiores, início da deambulação e crescimento pômulo-estatural. Foi realizado o estudo genético com a confirmação diagnóstica através da identificação da mutação p.Gly572Cys na posição chrX:22.237.166, em heterozigose no gene PHEX. Discussão: O caso descrito refere-se ao raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X-Dominante, que tem por característica a diminuição da reabsorção tubular proximal de fosfato. A alteração genética citada está ligada à degradação e inativação de fosfatoninas, sendo que tais mutações implicam em aumento da excreção de fosfato e levam ao comprometimento do processo da mineralização óssea. A paciente apresentou evolução clínica positiva após o diagnóstico e tratamento corretos da doença. Conclusão: A relevância do caso descrito é ressaltar a importância do raquitismo como causa de baixa estatura e dificuldade de deambulação, sendo o diagnóstico precoce e o tratamento correto fundamentais para uma melhor evolução clínica, reduzindo riscos de sequelas permanentes.