



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado Ao X Em Menina Com Puberdade Precoce E Deformidades Ósseas

Autores: TALISSA GOMES SILVA DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA FLAVIA FERREIRA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA LUÍSA GUEDES DE OLIVEIRA, (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA PAULA PEREIRA DE MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), CAMILA AMARO GUEDES SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), HILÉIA CAROLINA DE OLIVEIRA VALENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ISADORA BARBOSA CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LARISSA FERNANDA DE DEUS FARIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LETÍCIA RIBEIRO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MÁYRA BERNARDES ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MONIQUE ARANTES PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), TATYANA BORGES DA CUNHA KOCK (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), THAIS DE MELO BACCEGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), WILLIAM NICOLETI TURAZZA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

Resumo: Introdução: Raquitismo é uma doença óssea caracterizada por baixa estatura e deformidades nos membros inferiores e articulações. Decorre de mutações genéticas ou deficiência nutricional, e relaciona-se aos valores séricos de cálcio e potássio. O diagnóstico inclui clínica, bioquímica e radiografia. Descrição do caso: Criança, sexo feminino, 2 anos e 10 meses, apresentando atraso na fala, aparecimento de pelos pubianos, odor axilar e aumento de mamas há 6 meses. Ao exame, apresenta IMC elevado (obesidade), estadiamento puberal M2P2/3, lipomastia e pilificação pubiana, alargamento de punho e membros inferiores levemente arqueados, crescimento estatural adequado. Avô materno e mãe com histórico de raquitismo. Exames complementares demonstrando elevação de fosfatase alcalina (650U/L), hipofosfatemia com fosfatúria (fósforo: 3,36mg/dL, taxa de reabsorção de fosfato: 79,5., relação fosfato-creatinina: 2,7mg/mg,) e valores de paratormônio e vitamina D normais. Foi realizado raio-X de idade óssea e dosagem de hormônios basais adrenais que evidenciaram LH, FSH, estradiol, testosterona total, composto S, androstenediona, 17-hidroxiprogesterona reduzidos e DH sulfato normal, afastando Hiperplasia Adrenal Congênita e Tumor adrenal. O exame molecular do gene PHEX evidenciou mutação provavelmente patogênica em heterozigose. Discussão: O gene PHEX, localizado no cromossomo X, relaciona-se à mineralização dos ossos e da dentina e à reabsorção renal de fosfato. Mutações podem ocasionar aumento dos níveis de fator de crescimento fibroblástico 23, aumentando a excreção de fósforo pelos rins e inibindo o calcitriol, levando à hipofosfatemia e ao raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X. O diferencial desse caso encontra-se em sua alta expressividade, mesmo em heterozigose e em mulheres, ressaltando a patogenicidade da variação nessa família. Conclusão: Apesar da maior expressividade do Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X em homens, sinais característicos em mulheres heterozigotas para o gene são importantes, devido às variantes patogênicas.