



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Hipofosfatêmico Autossômico Dominante: Relato De Caso

Autores: NATHÁLIA COGO BERTAZZO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LAURA BOUERI TICLE LIMA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), AMARO FREIRE DE QUEIROZ JUNIOR (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), SANDRA HELENA MACHADO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MARTINA SCHROEDER WISSMANN (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), THIAGO PEREIRA ITAQUY (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), EDUARDO FLORA GRESPAN (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), JULIA DAL BELLO BRUSCHI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), BÁRBARA SPENGLER MACHADO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LETÍCIA CORRÊA TIJIBOY (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LAÍSE FINATTO CARVALHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), VALENTINA PONTE JACOCIUNAS (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: O raquitismo hipofosfatêmico autossômico dominante (RHAD) é uma forma extremamente rara de raquitismo genético causado por mutações no gene do fator de crescimento de fibroblastos 23 (FGF 23). É caracterizado por hipofosfatemia secundária à perda renal isolada de fosfato. Apenas alguns casos de RHAD foram relatados na literatura até o momento. Paciente masculino, 3 anos e 8 meses, 3º filho de casal não consanguíneo, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade até 1 ano quando começou a deambular. Com cerca de 15 meses, iniciou com dor em membros inferiores, evoluindo com parada da deambulação, atraso no crescimento, múltiplas fraturas, alterações dentárias e anemia ferropriva. Aos 2 anos, iniciou investigação com equipe de endocrinologia pediátrica pela suspeita de raquitismo. O diagnóstico foi realizado por painel genético (18 genes) com variante patogênica, no gene FGF23: chr12:4.370.563 C>T, em heterozigose, gene associado ao RHAD. Internou para compensação de quadro respiratório de pneumonia e doença pulmonar crônica com acidose respiratória não compensada, com retenção crônica de CO₂, secundária ao RHAD. Apresentava alteração na mecânica respiratória pelo defeito na ossificação da caixa torácica e atelectasias crônicas secundárias à diversas broncopneumonias de repetição prévias. Na avaliação radiológica, tinha osteopenia difusa acentuada em ossos longos. Apresentava também hipertensão arterial sistêmica e lesão parcial de túbulo proximal. Iniciou tratamento durante internação com calcitriol, fosfato, anlodipino, enalapril, sulfato ferroso, vitamina D, gabapentina e ventilação com pressão positiva. Recebeu alta hospitalar com controle total do quadro algico, melhora radiográfica óssea com aumento da densidade difusa, retorno parcial da deambulação, e em uso de ventilação com pressão positiva durante o sono. O presente relato descreve o quadro clínico grave de um paciente com RHAD. Doença com fenótipo altamente variável, penetrância incompleta, com dois grupos principais definidos pela idade de início: infância (1 a 3 anos) e após a puberdade. Os sintomas mais comuns na forma de início precoce, como o caso acima, são baixa estatura, atraso no crescimento, abscessos dentários, osteomalácia, raquitismo, dor óssea e deformidades dos membros inferiores. Nos exames, há perda renal de fosfato e hipofosfatemia, 1,25-dihidroxitamina D3 sérica inadequadamente normal, aumento da fosfatase alcalina sérica, normocalcemia e paratormônio sérico normal. Atualmente, existem cerca de 50 casos relatados de RHAD. A baixa prevalência do RHAD ainda é um elemento central no manejo da doença. A falta de informações sobre a história natural, o prognóstico e a terapêutica tornam a condução dos casos um desafio. Ressaltamos a importância de novos relatos fenotípicos para agregar ao quadro clínico conhecido e ampliar o espectro de manifestações e gravidade da doença.