

Raquitismo hipofosfatêmico: descrição dos achados clínicos, laboratoriais e radiológicos observados em um paciente

Guilherme Parmigiani Bobsin, Valberto Sanha, Fernanda Silva dos Santos, Lennon Vidori, Gisele Delazeri, Tatiane Andressa Gasparetto, Raquel dos Santos Ramos, Esther Rodrigues Rocha Alves, Ana Luíza Kolling Konopka, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA)

INTRODUÇÃO

O raquitismo hipofosfatêmico é um distúrbio da mineralização óssea, causado por um defeito no metabolismo renal do fósforo. Nosso objetivo foi relatar os achados clínicos, laboratoriais e radiológicos de um paciente com raquitismo hipofosfatêmico.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente masculino, branco, de 4 anos, veio à avaliação devido a alterações ósseas. Era o único filho de um casal de pais hígidos e não consanguíneos, sem casos semelhantes na família. Ele nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3150 g. Em relação ao seu desenvolvimento neuropsicomotor, o mesmo foi adequado. Não possuía história de crises convulsivas ou fraturas. Notou-se alteração dentária com 1 ano, época em que também se suspeitou de anormalidades ósseas. Ele possuía avaliação radiográfica com descrição de alargamento da extremidade anterior de praticamente todas as costelas, redução difusa da densidade óssea, deformidade dos fêmures e das tíbias, encurtamento diafisário e consequente genu varo, achatamento e encurtamento dos colos femorais (com coxa vara bilateral) e deformidade em taça das metáfises distais dos ossos dos antebraços. Os seus exames laboratoriais mostraram níveis séricos diminuídos de fósforo e aumentados de fosfatase alcalina. Ao exame físico, com 4 anos, notavam-se escafocefalia, maloclusões dentárias, costelas em rosário, clinodactilia dos quintos dedos das mãos, deformidade dos membros inferiores em valgo, além de alargamento da articulação dos pulsos.



Figura 1: Evidencia escafocefalia, clinodactilia dos quintos dedos das mãos, deformidade dos membros inferiores em valgo e alargamento da articulação dos pulsos

DISCUSSÃO

O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X é a forma hereditária mais comum de raquitismo, o que combina com o sexo do nosso paciente. Embora possa apresentar uma expressividade clínica variável, ele se caracteriza por deformidades ósseas, baixa estatura, anomalias dentárias e, em nível biológico, hipofosfatemia com baixa reabsorção renal de fosfato e aumento da atividade das fosfatases alcalinas séricas.

CONCLUSÕES

O raquitismo hipofosfatêmico possui características clínicas, laboratoriais e radiológicas que auxiliam na determinação do seu diagnóstico.

Palavras-chave: raquitismo hipofosfatêmico, hipofosfatemia, fosfatase alcalina, achados radiológicos.