

Relato de Caso: Raquitismo Hipofosfatêmico Familiar em Criança de 3 Anos

Resumo

Introdução: Raquitismo é o prejuízo da mineralização do tecido osteóide ao nível da cartilagem de crescimento epifisário, resultando em deformidade e prejuízo do crescimento linear dos ossos longos. **Descrição do caso:** Pré-escolar de 3 anos e 2 meses, sexo feminino, parda, natural do RJ, apresentando vários episódios de queda ao deambular, dor e deformidade em MMII desde 1 ano de idade, quando começou a andar. Mãe procurou vários ortopedistas, sem sucesso quanto ao diagnóstico. Ao exame físico apresenta fronte olímpica, genu varo e pés planos; sem demais alterações. Radiografia de ossos longos apresentando alargamento das metáfises, diminuição da densidade óssea e tibia em sabre. Exames laboratoriais: Uréia 19,5 mg/dl; Creatinina 0,4 mg/dl; Cálcio 10,3 mg/dl; Fósforo 1,66 mg/dl; Fosfatase Alcalina 1105 U/l; PTH aumentado e gasometria venosa normal. Com os exames complementares descritos foi feito o diagnóstico de Raquitismo Hipofosfatêmico Familiar e iniciado Calcitriol – 0,25 µg/dia. Paciente em acompanhamento no ambulatório de nefrologia pediátrica, no momento com 6 anos de idade, com velocidade de crescimento satisfatória (P25), sem queixas algicas, em uso regular de Calcitriol 0,5 µg/dia. Exames laboratoriais recentes: Uréia 24 mg/dl; Creatinina 0,5 mg/dl; Cálcio 10,8 mg/dl; Fósforo 3,2 mg/dl e Fosfatase Alcalina 1260 U/l. **Comentários:** O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X é considerado a causa mais comum de raquitismo hereditário e cursa com hipofosfatemia acentuada; normo ou hipocalcemia; fosfatase alcalina aumentada; gasometria, ureia e creatinina normais. **Considerações finais:** O tratamento do raquitismo renal primário tem a finalidade de facilitar o crescimento e evitar as deformidades ósseas com os consequentes problemas físicos e psíquicos, daí a importância do diagnóstico precoce e da terapêutica adequada.

Responsável

Deborah Chalfun de Matos Fonseca

Autores

Chalfun, D.¹; Cruz, G. N.²; Amaro, F.¹

Instituição

Hospital Municipal Jesus