

INVESTIGAÇÃO FAMILIAR DO RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO LIGADO AO X-DOMINANTE NO ÂMBITO CLÍNICO-LABORATORIAL

Davi Carneiro Geraldo^{2,3}; Patrícia Souza Marimon^{1,2}; Letícia Albuquerque Cossich^{1,2}; Gleyson da Cruz Pinto¹; Nathália Correia Krause dos Santos¹; Gustavo Henrique Torraca Larangeira¹; Márcia Gonçalves Ribeiro^{1,2}

1. Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG-UFRJ); 2. Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (FM-UFRJ); 3. Instituto de Biofísica Carlos Chagas Filho (IBCCF)

INTRODUÇÃO

O **raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X (XLH)** é a **forma hereditária mais comum de raquitismo**, associado a alterações no metabolismo da vitamina D, hipofosfatemia crônica e aumento da excreção urinária de fosfato. Apesar de seu impacto clínico, faltam dados epidemiológicos no Brasil.

OBJETIVO

Este estudo teve como objetivo **investigar familiares afetados e indivíduos em risco de XLH** no estado do Rio de Janeiro, **caracterizando aspectos demográficos, clínicos, laboratoriais, radiológicos e moleculares**.

METODOLOGIA

Trata-se de um **estudo observacional, descritivo e transversal**, com coleta retrospectiva e prospectiva de dados entre novembro de 2020 e novembro de 2023. Foram incluídos **32 participantes diagnosticados com XLH**, acompanhados em instituições terciárias. A coleta de dados envolveu entrevistas, revisão de prontuários e realização de testes genéticos. A análise foi conduzida por meio de estatística descritiva, utilizando o software SPSS. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição coordenadora.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Entre os **32 participantes**, 53% eram acompanhados na endocrinologia, 34% na genética e 13% na ortopedia. Doze indivíduos foram identificados como probandos (37,5%) e oito famílias afetadas, totalizando 20 indivíduos com histórico familiar positivo (62,5%). A **Figura 01** mostra heredogramas de 4 famílias participantes. A maioria residia na Região Metropolitana do RJ (84,4%) (**Figura 02**).

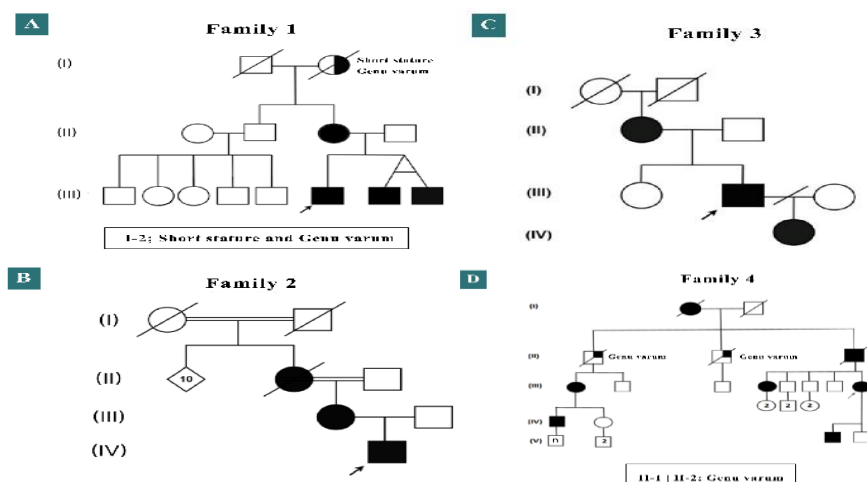
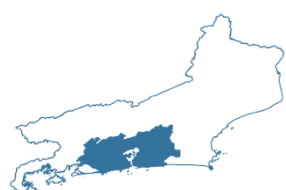


Figura 01: (A-D) Heredograma de 4 famílias participantes do estudo



84,4%
Moradores da Região
Metropolitana do
Rio de Janeiro (RMRJ)

Figura 02: Distribuição geográfica dos participantes; a maioria é residente dos municípios da RMRJ

Baixa estatura foi observada em 100% dos casos; deformidades nos membros inferiores em 93,7%, sendo geno varo a mais comum (96,6%); alterações de marcha e dor óssea em 87,5%. Na **Figura 03**, é possível observar um exemplo dessas alterações à radiografia.



Figura 03: (A) Radiografia simples das mãos e punhos do Participante 3, evidenciando deformidade metafisária do rádio e da ulna (superfícies irregulares e côncavas; aspecto em “taça”). **(B, C)** Radiografias simples dos membros inferiores do Participante 3, mostrando geno varo tibial bilateral e joelho direito em valgo, com alargamento e irregularidade das metáfises e redução da densidade óssea nas regiões distais dos fêmures.

LABORATORIALMENTE:			
Redução de TmP/GFR (86,9%)	Hipofosfatemia (64,2%)	Elevação da FA (61,5%)	Hipocalcemia (22,2%)

A **análise molecular revelou que 53% das variantes identificadas ainda não haviam sido reportadas na literatura no momento do exame**. Foram identificadas variantes pontuais, em sítios de splicing, além de deleções e duplicações, todas com impacto funcional relevante.

CONCLUSÃO

Este é o **primeiro estudo a investigar casos familiares de XLH no Rio de Janeiro**, revelando **provável subdiagnóstico** e concentração na região metropolitana, onde se localizam os centros de referência. O atraso médio de mais de quatro anos entre o início dos sintomas e o diagnóstico evidencia um desafio comum enfrentado por pacientes com doenças raras. A elevada prevalência de baixa estatura, deformidades ósseas e dor crônica ressalta o impacto clínico da doença.

Os achados reforçam a **importância do diagnóstico precoce, do aconselhamento genético familiar e da sistematização de políticas públicas** de rastreio, manejo e educação voltadas a doenças genéticas raras.

REFERÊNCIAS

- MOREIRA, C. A.; et al. **Prevalence and clinical characteristics of X-linked hypophosphatemia in Paraná, southern Brazil**. Archives of Endocrinology and Metabolism, v. 64, n. 6, p. 796-802, 2020.
- HAFFNER, D.; EMMA, F.; EASTWOOD, D. M.; et al. **Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia**. Nature Reviews Nephrology, v. 15, n. 7, p. 435-455, 2019.

CONTATOS PARA CORRESPONDÊNCIA:

✉ marciaribeiro@medicina.ufrj.br
📞 WhatsApp: (21) 9 9079-0032