

Teo Rocha Campos<sup>1</sup>, Lizandra Quandt<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Rômulo Santos Roxo<sup>1</sup>, Alexandre Antonio Vieira Jacomini<sup>1</sup>, Braion Antônio Pelissoni<sup>1</sup>, Mosiah Heydrich Machado<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA);

<sup>2</sup>Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA).

## INTRODUÇÃO

O raquitismo hipofosfatêmico é um distúrbio da mineralização óssea causado por um defeito no metabolismo renal do fósforo.

O objetivo do nosso trabalho foi relatar os achados clínicos, laboratoriais e radiológicos de uma 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 3150g. Em relação ao seu desenvolvimento psicomotor, o mesmo foi adequado.

Notou-se alteração dentária com 1 ano, época em que também se suspeitou de anormalidades ósseas.

Paciente possuía a seguinte avaliação radiográfica:



Não possuía história de crises convulsivas ou fraturas.

Os 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.

## 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 de fosfatases alcalinas séricas.

## CONCLUSÃO

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