

Uma apresentação grave de raquitismo hipocalcêmico dependente de vitamina D associado à hipofosfatemia

A severe presentation of vitamin D-dependent hypocalcemic rickets associated with hypophosphatemia

Autores

Gonçalo Vale¹ 

Leonor Cardoso² 

Telma Francisco³ 

¹Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, Barreiro, Portugal.

²Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã, Portugal.

³Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

Este é um relato de caso de uma menina de sete anos de idade evacuada de São Tomé e Príncipe devido ao raquitismo. Ela começou a andar aos 3 anos de idade,

mas não conseguia mais andar desde os 4 anos e apresentou episódios recorrentes de desconforto respiratório¹. No exame físico estava desnutrida, apresentava

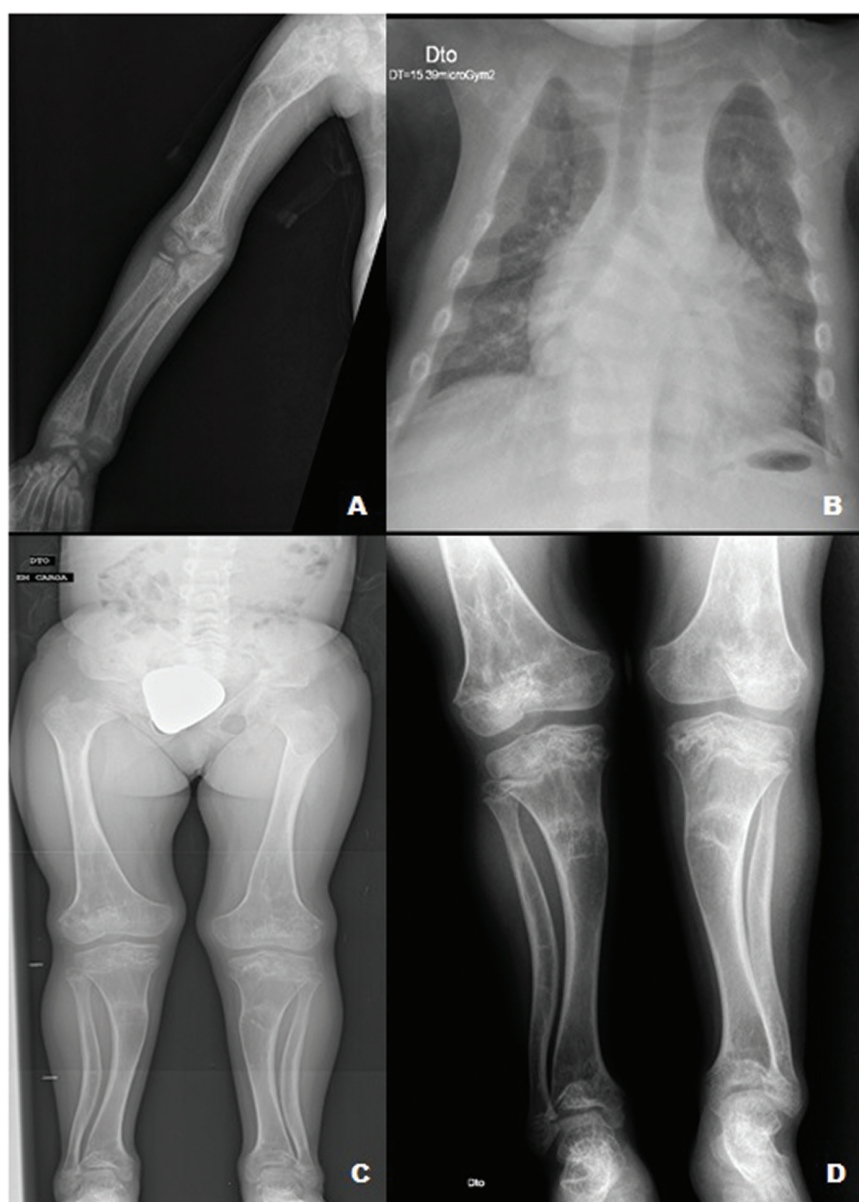


Figura 1. Radiografias da paciente mostrando deformidades ósseas graves, pseudofraturas nos membros superiores e inferiores e um tórax em formato de sino.

Submetido em: 12/04/2023.

Aprovado em: 26/06/2023.

Publicado em: 06/10/2023.

Correspondência para:

Gonçalo Vale.

E-mail: gnpvle14@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.1590/2175-8239-JBN-2023-0044pt>

tórax em formato de sino, membros deformados e em varo e falta de dentes. Os exames de sangue revelaram hipocalcemia (6,4 mg/dL) e hipofosfatemia (2,5 mg/dL) graves, fosfatase alcalina (4.161 U/L) e hormônio da paratireoide (509,6 pg/ml) elevados, enquanto os níveis de 25-hidroxivitamina D estavam dentro da faixa normal; a medição de 1,25-di-hidroxivitamina D não foi realizada. O estudo genético identificou mutações em ambas as cópias do gene CYP27B1², levando a alterações na função da alfa-1-hidroxilase. Foi feito o diagnóstico de raquitismo dependente de vitamina D tipo 1A.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

GV: conceptualização, investigação, metodologia, redação do rascunho original. LC: revisão e edição

do manuscrito. TF: revisão e edição, análise formal e supervisão do manuscrito.

CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não ter nenhum conflito de interesse relacionado à publicação deste manuscrito.

REFERÊNCIAS

1. Maia MLA, Abreu ALS, Nogueira PCK, Val MLDMD, Carvalhaes JTA, Andrade MC. Hypophosphatemic rickets: case report. *Rev Paul Pediatr.* 2018;36(2):242–7. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/2018;36;2;00009>. PubMed PMID: 29617471.
2. Kim YM, Jang YY, Jeong JE, Park HJ, Jang JH, Kim JK. A case of vitamin D hydroxylation-deficient rickets type 1A caused by 2 novel pathogenic variants in CYP27B1 gene. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2019;24(2):137–41. doi: <http://dx.doi.org/10.6065/apem.2019.24.2.137>. PubMed PMID: 31261480.