Deformidade dos membros e baixa estatura: o que fazer?

Dra. Soraya Sader

Endocrinologista Pediátrica

Doutorado pela FMRP – Universidade de São Paulo

Conflito de Interesse

Diretora Médica para a América Latina - Ultragenyx

Imagem de arquivo pessoal, com autorização da família para exibição

Imagem de arquivo pessoal, com autorização da família para exibição

Imagem de arquivo pessoal

TelessaúdeBA FESF-SUS SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Imagem de arquivo pessoal

TelessaúdeBA FESF-SUS SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

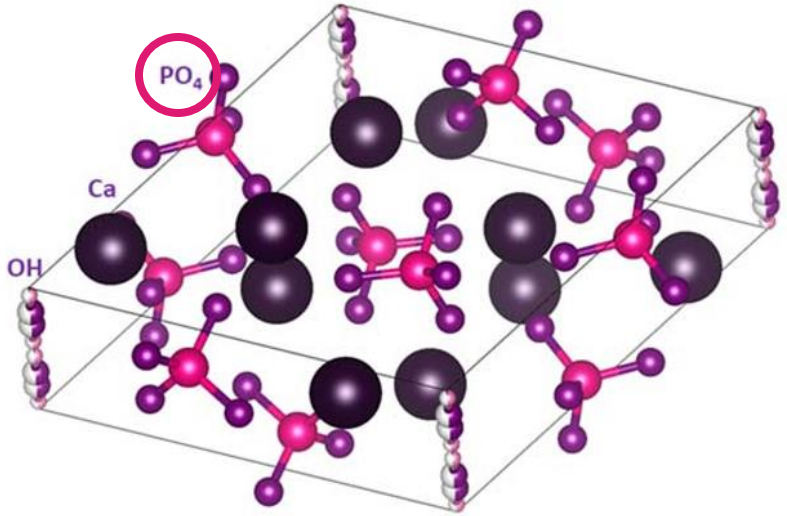
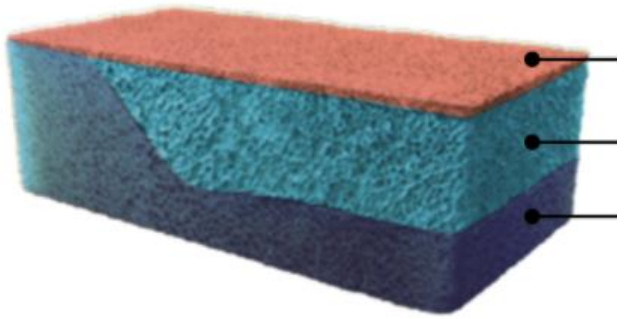


Imagem de arquivo pessoal

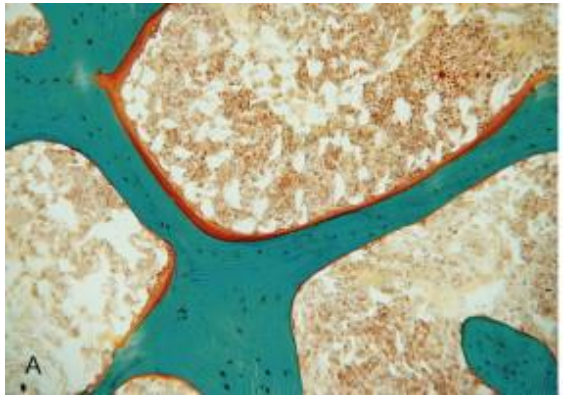
Hipofosfatemia = concentração baixa de fósforo no sangue

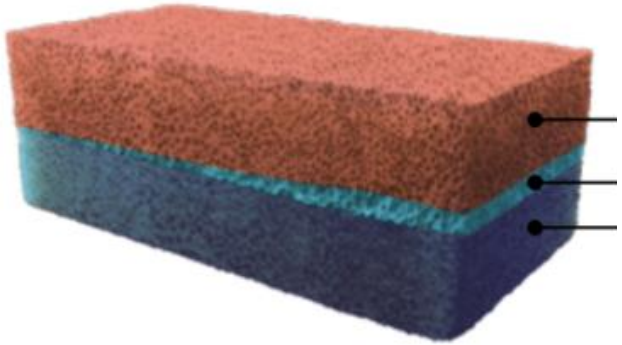


Osteoide

Osso novo

Osso antigo

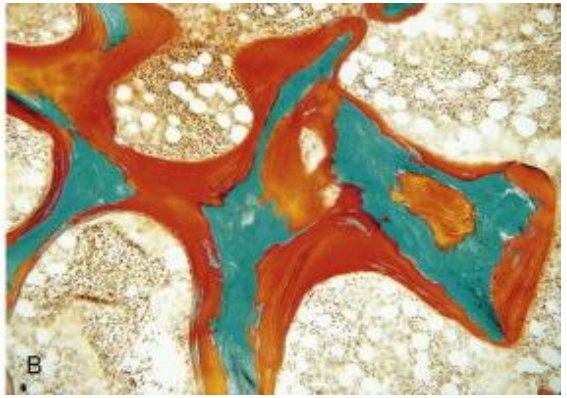




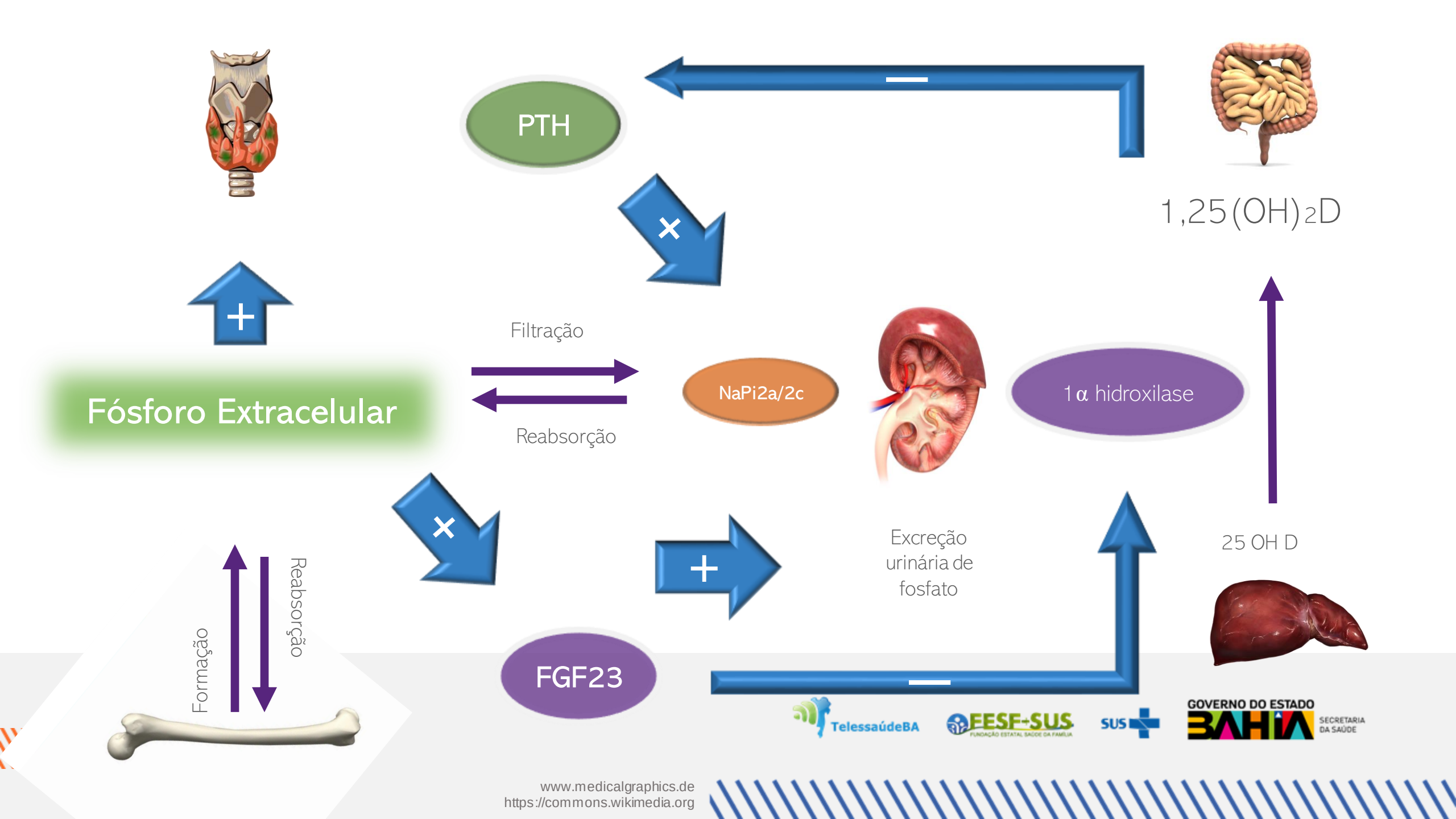
Aumento do osteoide (volume e espessura)

Menos osso novo

Osso antigo



Por que isso acontece ?

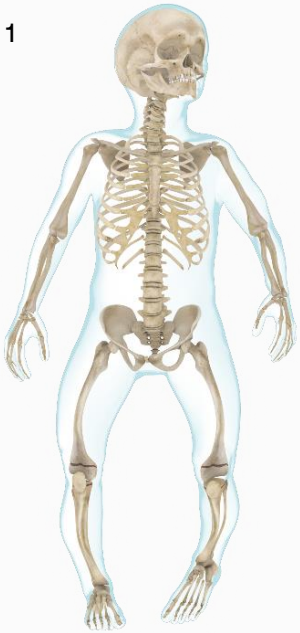


www.medicalgraphics.de
https://commons.wikimedia.org

O que mais a falta de fósforo no sangue causa?

Pediátrico

- Crescimento prejudicado e desproporcional[1]
- Craniossinostose[1]
- Raquitismo[1]
- Atraso para caminhar[1]



- Baixa estatura[2,3]
- Deformidade de membros inferiores[1]
- Abscessos e cáries dentários[1,4]
- Osteomalácia[1]
- Dor óssea e articular[3,4]
- Rigidez articular[1,4]
- Dor e fraqueza muscular[2,3,5]
- Distúrbios da marcha[2,3]
- Diminuição da qualidade de vida[2,3]
- Uso de dispositivo para caminhar[2]

Adulto

- Fraturas e pseudofraturas[1]
- Osteoartrite[1]
- Perda auditiva[1]
- Calcificações extraóssesas, incluindo:[3]
  - Osteófitos
  - Entesopatia
  - Estenose espinhal

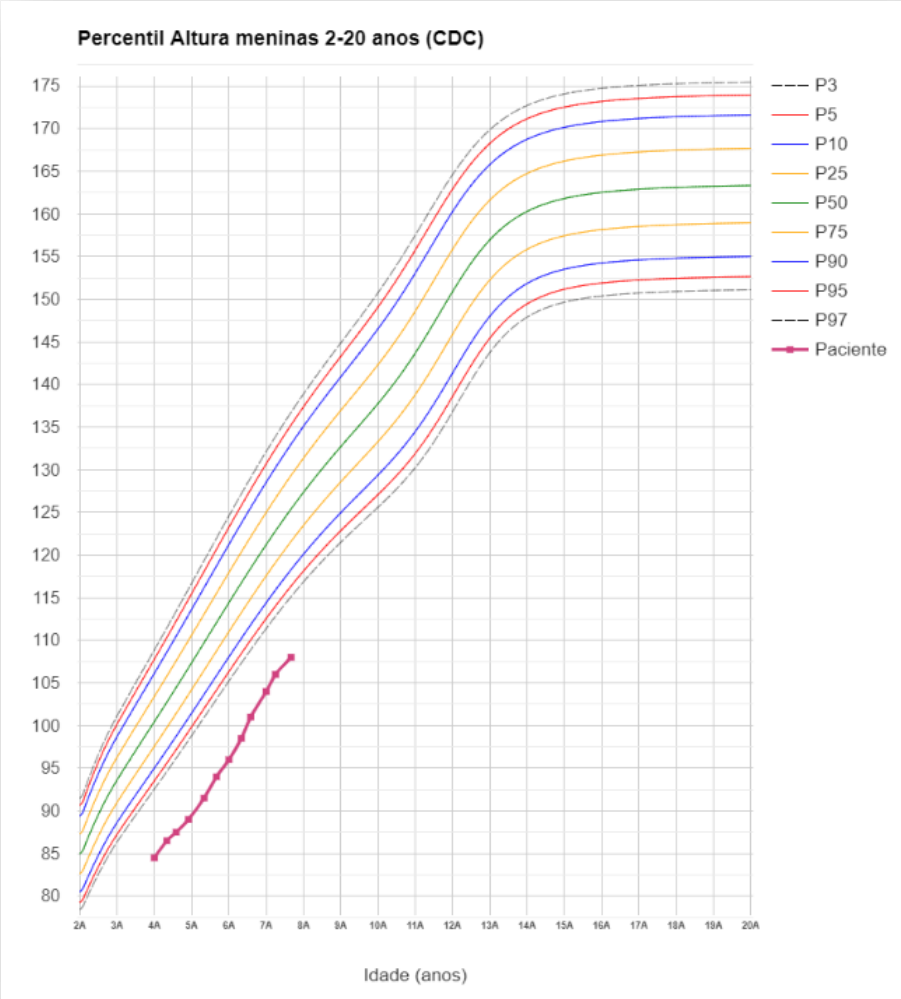
1. Linglart A, et al. Endocr Connect. 2014;3:R13; 2 Linglart et al. ICCBH 2015. Poster P198; 3. Skrinar et al. Journal of the Endocrine Society. 2019; 3:7. 4. Carpenter T. Pediatr Clin North Am. 1997;44:443; 5. Veilleux et al. J Clin Endocrinol Metab. 2012;97:E1492

TelessaúdeBA
FESF-SUS
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Imagem de arquivo pessoal

Imagem de arquivo pessoal, com autorização da família para exibição

https://healthjade.net/wp-content/uploads/2020/01/genu-valgum.jpg

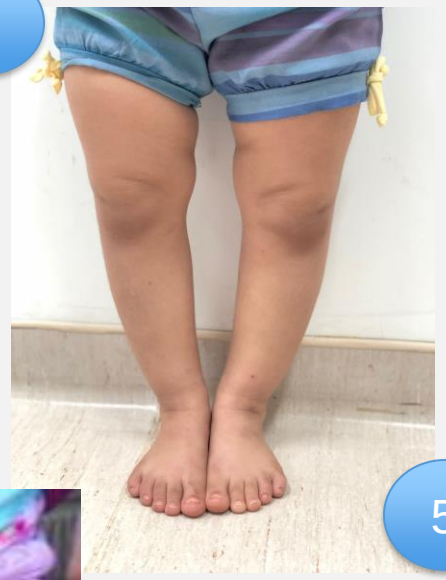


https://www.xlhlink.com/wp-content/uploads/hcp/interior-2-2/desktop/img-skeletal-defect-9.jpg
https://images.pexels.com/photos/8775087/pexels-photo-8775087.jpeg

1

Acervo pessoal

2



Acervo pessoal

3

BMJ 2015;351:h3394

4

eviejayne.blogspot.com

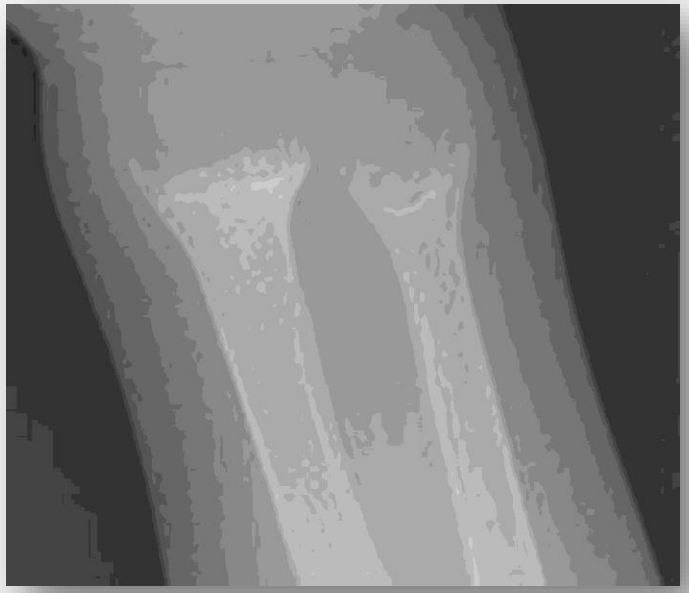
5

Indian J Pediatr (2019) 86: 183

TelessaúdeBA FESF-SUS SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Imagens de arquivo pessoal com autorização da família para exibição

Como fazer o diagnóstico?



TelessaúdeBA

FESF-SUS
FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

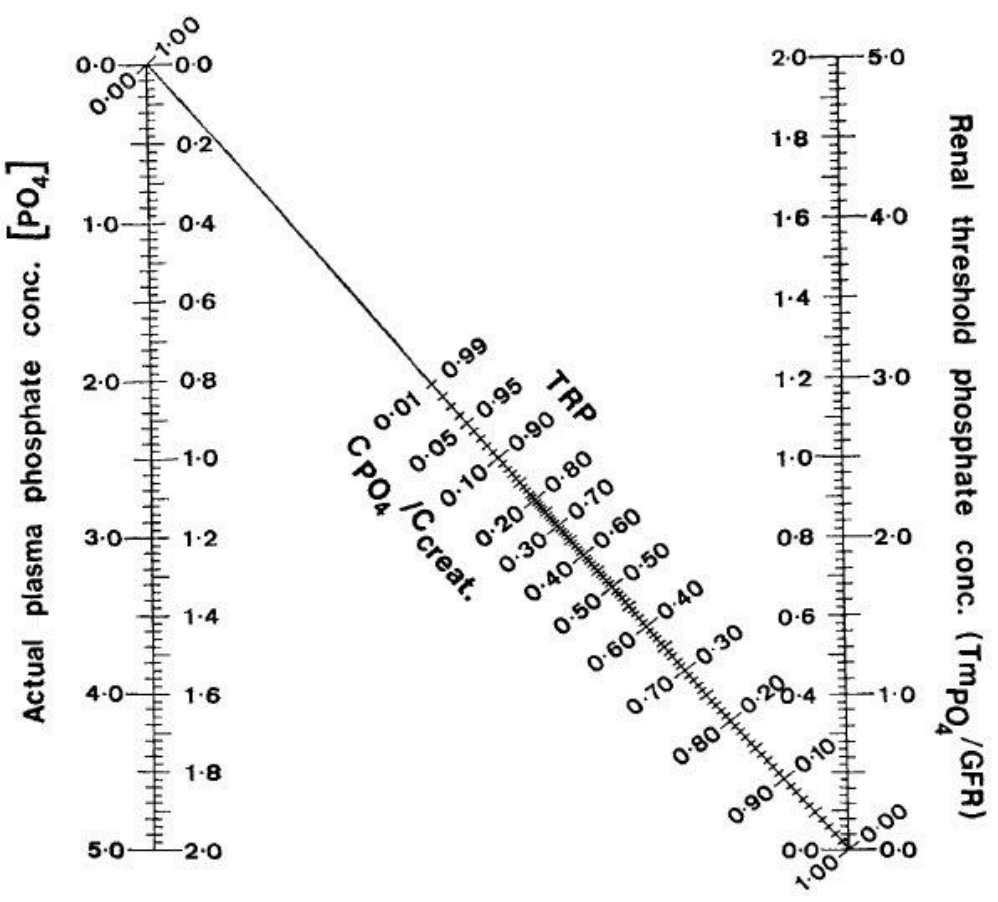
Diagnóstico diferencial da hipofosfatemia

	Fósforo sérico (mg/dL)
0-5 dias	4,8 – 8,2
1-3 anos	3,8 – 6,5
4-11 anos	3,7 – 5,6
12-15 anos	2,9 – 5,4
16-19 anos	2,7 – 4,7
≥ 20 anos	2,5 – 4,5

Nutricional
Deficiência de fosfato ou malabsorção
Deficiência de vitamina D
Condições endócrinas e renais
Hiperparatireoidismo primário
Síndrome de Fanconi
Outras condições adquiridas
Osteomalácia oncogênica
Condições genéticas
Doenças hipofosfatêmicas hereditárias mediadas por FGF23: XLH, MAS/FD, CSHS, ADHR, ARHR (DMP1, ENPP1, FAM20C)
Raquitismo Hipofosfatêmico hereditário com hipercalciúria
Raquitismo Hipofosfatêmico com hiperparatireoidismo

Adaptado de Florenzano P - Lancet Diabetes Endocrinol (2020) Approach to patients with hypophosphataemia

Como documentar a perda excessiva de fósforo pela urina



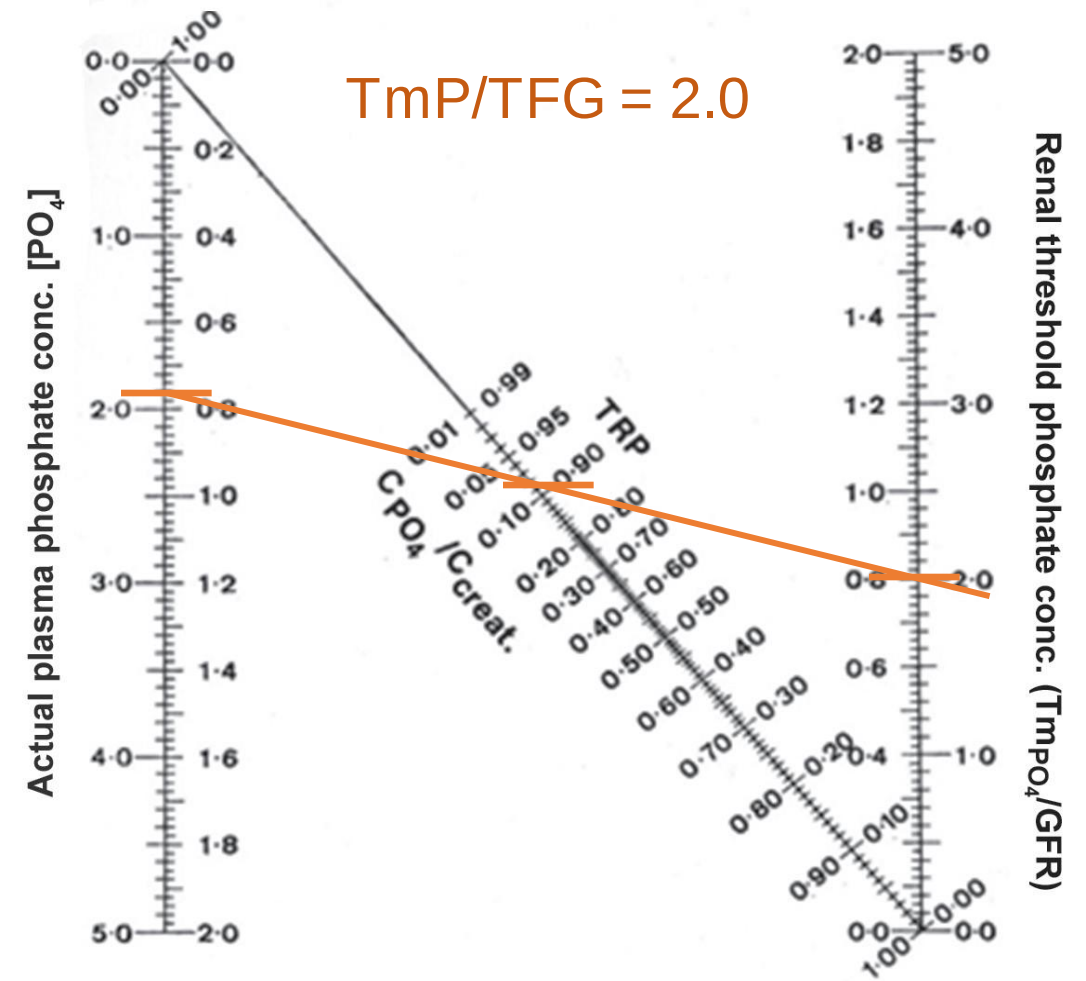
$$TRP = 1 - \frac{(U_P \times P_{Cr})}{(U_{Cr} \times P_P)}$$

TRP normal = 0,85 – 0,95

↓ reabsorção tubular máxima de fósforo em função da TFG (taxa de filtração glomerular)

Walton, Bijvoet. Lancet. 1975

Como documentar a perda excessiva de fósforo pela urina



Nomogram for derivation of renal threshold phosphate concentration.

Valores de Referência TmP/TFG

Idade	Sexo	Variação (mg/dL)
Nascimento	Ambos	3.6 - 8.6
3 meses	Ambos	3.7 - 8.25
6 meses	Ambos	2.9 - 6.5
2-15 anos	Ambos	2.9 - 6.5
25-35 anos	Masculino	2.5 - 3.4
	Feminino	2.4 - 3.6
45-55 anos	Masculino	2.2 - 3.4
	Feminino	2.2 - 3.6
65-75 anos	Ambos	2.0 - 3.4

Walton, Bijvoet. Lancet, 1975
Chong, Collins. Endocr relat cancer, 2012

Lista de exames recomendados

- Fosfato sérico
- Fosfato urinário
- Creatinina sérica
- Creatinina urinária
- Fosfatase alcalina
- Rx de ossos longos

- Cálcio sérico
- Cálcio urinário
- Albumina
- PTH
- 25 OH vitamina D
- Urina rotina
- Gasometria venosa

- FGF23
- PHEX

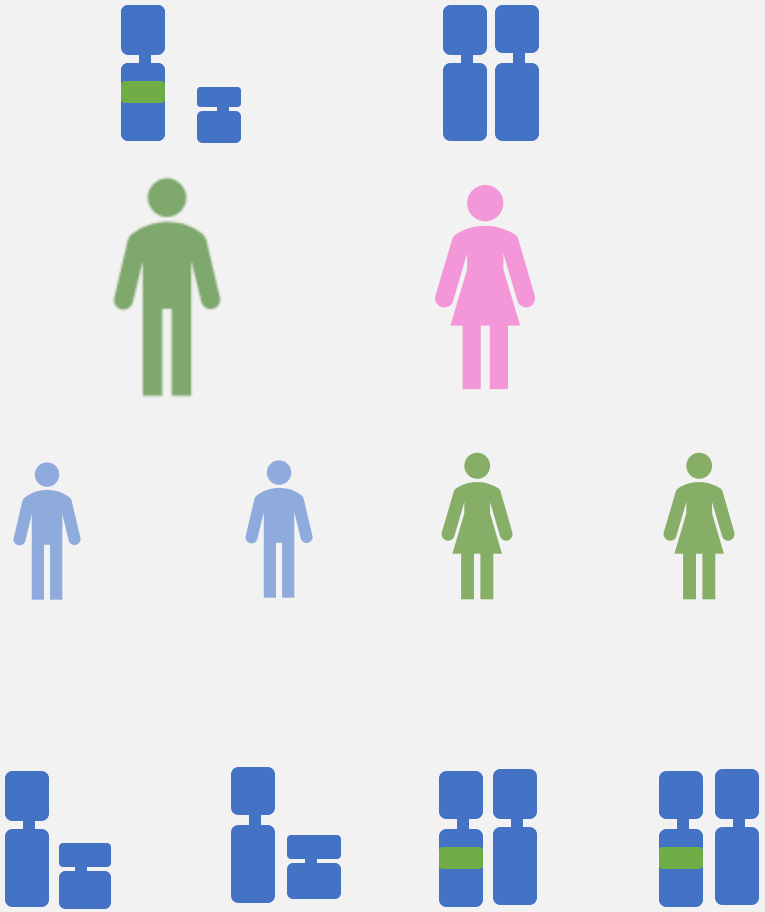
Atendimento do Telessaúde

web PALESTRA
TelessaúdeBA
FESF-SUS
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao X

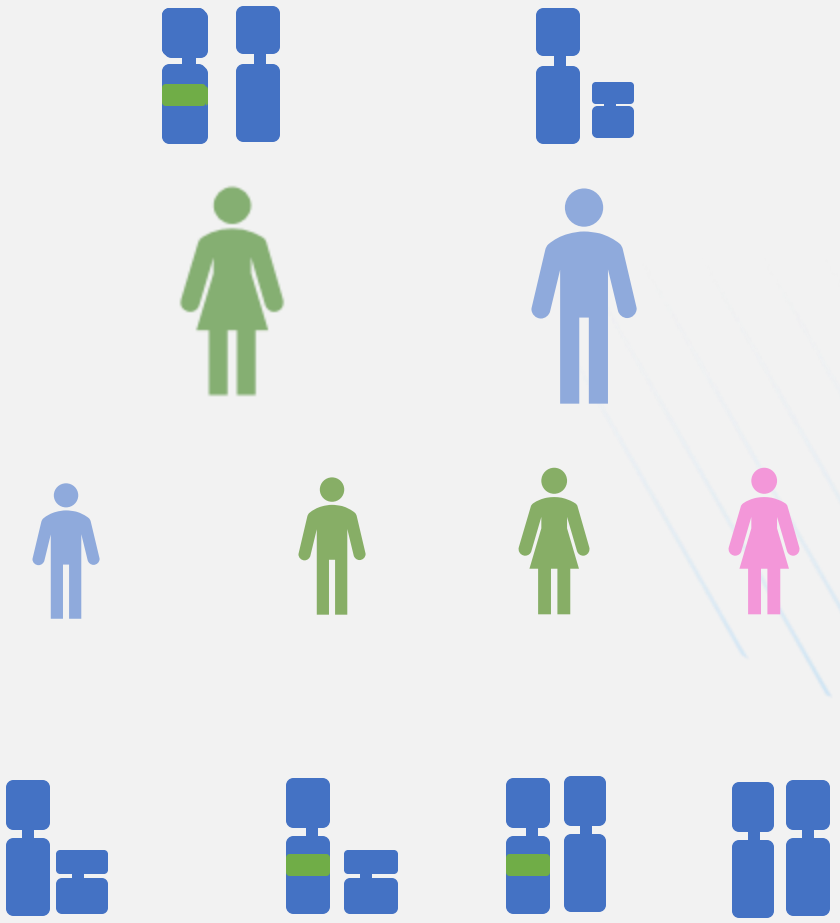
Como a doença é transmitida e qual a importância de saber isso ?

Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao X



TelessaúdeBA
FESF-SUS
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao X



https://www.xlhnetwork.org

Se houver uma suspeita, para quem posso encaminhar ?

Profissionais de Referência

- Endocrinologista Pediátrico / Endocrinologista
- Nefrologista Pediátrico / Nefrologista
- Ortopedista
- Equipe multiprofissional
- Geneticista

web PALESTRA
TelessaúdeBA
FESF-SUS
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Há tratamento para o Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X ?

Para não esquecer...

O diagnóstico depende de nós

- Deformidade dos membros inferiores
- Baixa estatura...

O diagnóstico depende de se suspeitar e proporcionar os exames necessários, com atenção para a faixa etária

O sucesso do tratamento depende do diagnóstico correto e precoce

Imagem de arquivo pessoal, com autorização da família para exibição

NÚCLEO TELESSAUDE BAHIA

Secretaria da Saúde, 4ª Avenida, 400, Centro Administrativo da Bahia/CAB, 1º andar - Salvador/BA. Tel.: 3115-9650