Nefrologia | Caso Clínico

PD-189 - (21SPP-11622) - BUROSUMAB – UMA NOVA OPÇÃO TERAPÊUTICA NO RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AO X

Marta Veríssimo¹; Joana Martins²; Mafalda Matias³; Rute Baeta Baptista⁴; Telma Francisco⁴; Gisela Neto⁴; Ana Paula Serrão⁴; Margarida Abranches⁴

1 - Departamento de Pediatria, Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca, E.P.E.; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, E.P.E.; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E.

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: O raquitismo hipofosfatémico ligado ao X (XLH) resulta de mutações com perda de função no gene PHEX, condicionando um aumento do FGF-23 e perda renal de fósforo. O tratamento convencional baseia-se na suplementação oral com fósforo e vitamina D ativa. O burosumab, um anticorpo monoclonal recombinante anti-FGF-23, constitui uma nova opção terapêutica aprovada para esta indicação. Apresentam-se 4 casos clínicos de XLH focando a abordagem terapêutica.

Descrição dos casos: Crianças referenciadas à consulta de Nefrologia Pediátrica por baixa estatura e varismo. Analiticamente com fosfatase alcalina e PTH elevadas, diminuição do fósforo e da 25-hidroxivitamina D com calcemia normal. O estudo radiológico evidenciava desmineralização óssea generalizada e alargamento das epífises. Admitindo o diagnóstico de raquitismo hipofosfatémico, iniciaram terapêutica convencional. Um dos doentes foi submetido a tratamento cirúrgico das deformidades ósseas. Em três doentes identificaram-se variantes patogénicas no gene PHEX em heterozigotia e um doente tinha história familiar compatível. Dois dos doentes iniciaram burosumab. Verificou-se melhoria da evolução estatural, deformidade e mineralização ósseas em todos os casos. Nos casos medicados com burosumab verificou-se ainda normalização do fósforo sérico, sem efeitos adversos associados à terapêutica.

Comentários / Conclusões

Discussão: O tratamento com burosumab resulta na diminuição da gravidade do raquitismo e melhoria do crescimento. No entanto, os dados sobre doentes pediátricos com XLH tratados com burosumab são limitados, pelo que é essencial a vigilância do perfil de segurança e eficácia a longo prazo.

Palavras-chave : raquitismo hipofosfatémico ligado ao X, burosumab