

RAQUITISMO E OSTEOMALÁCIA

CONCEITO

Raquitismo e osteomalácia são distúrbios em que há alteração da mineralização óssea.

SUSPEITA CLÍNICA

- Exame Físico
 - Crânio: Atraso no fechamento das fontanelas, fronte olímpica, crânio tabes (amolecimento da abóboda)
 - Dentes: erupção dentária e hipoplasia do esmalte
 - Rosário raquítico: aumento da cartilagem costo-condral
 - Sinal de Harrison: retração das costelas inferiores
 - Deformidades
 - Coluna: escoliose, cifose e hiperlordose
 - Membros: geno varo e geno valgo
 - Alopecia: marcador do raquitismo dependente de vitamina D tipo II (forma grave)
- Quadro Radiológico
 - Documentação das deformidades ósseas (coluna e membros)
 - Osteopenia generalizada
 - Déficit de crescimento
 - Fraturas de estresse

- “Zonas ou pseudo-fraturas de Looser”

CARACTERIZAÇÃO LABORATORIAL

- Cálcio e fósforo séricos
- Calciúria e fosfatúria em 24h
- Fosfatase alcalina
- PTH
- 25(OH)Vitamina D
- 1,25(OH)Vitamina D
- Gasometria

DOENÇAS

RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO LIGADO AO X

- Presença do gene PHEX
- Diminuição da reabsorção tubular renal de fosfato
- Alta fosfatúria e baixa fosfatemia
- Cálcio sérico, 25(OH)VitD, 1,25(OH)Vit D, PTH, AMPc urinário são normais
- Fosfatase alcalina, osteocalcina normais
- Abscessos dentários e entesopatias
- “Defeito na síntese de Vitamina D”
- Tratamento:
 - Fósforo elementar: 30-60mg/kg/dia (1 a 3g de fósforo elementar por dia); Calcitriol (40-60ng/kg)
 - Fórmula de Fósforo = Fosfato Sódio Dibásico 852mg + Fosfato Sódio Monobásico 155mg + Fosfato Sódio Monobásico 130mg. Cada 1g da fórmula de fósforo possui 250mg de fósforo elementar

RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO AUTOSSÔMICO DOMINANTE (ADHR)

- Defeito no gene do FGF-23
- Abscessos dentários são uma característica frequente
- Fraqueza muscular
- Se tiver início precoce, parece com “Raquitismo ligado ao X”
- A forma tardia é por penetrância incompleta
- Tratamento:
 - Calcitriol 0,02 a 0,06mcg/kg/dia (fracionada em 2x) OU Colecalciferol 50.000 a 100.000 UI/dia OU Alfacalcidol 0,03 a 0,1mcg/kg/dia MAIS suplementação Ca^{2+} (Criança: 1,5g/dia, Adulto:1g/dia)

RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO HEREDITÁRIO COM HIPERCALCIÚRIA (HHRH)

- Gene SLC34A3 (9q34)
- Autossômico Recessivo
- Hiperfosfatúria
- Hipofosfatemia
- “Altos níveis de Calcitriol”
- “Hipercalciúria”

OSTEOMALÁCIA ONCOGÊNICA INDUZIDA POR TUMOR

- Presença das “Fosfatoninas” derivadas do tumor => FGF-23
- 15% dos pacientes têm < 20 anos
- Tumores mesenquimais benignos
- Angioma esclerosante
- Angiofibroma benigno
- Hemangiopericitoma
- Condrossarcoma
- Osteblastomas

- Tumor de células gigantes do osso
- Fibromas ossificantes e não-ossificantes
- Tratamento:
 - Retirada cirúrgica do tumor

RAQUITISMO DEPENDENTE DE VITAMINA D TIPO I

- Mutação da 1alfa-hidroxilase
- Tratamento:
 - Calcitriol 0,25 a 2,0mcg/dia OU altas doses de colecalciferol 50.000 a 100.000 UI/dia

RAQUITISMO DEPENDENTE DE VITAMINA D TIPO II

- Resistência hereditária ao 1,25(OH)vit D
- Presença de ALOPÉCIA => Forma grave
- Tratamento:
 - Calcitriol em altas doses > 6mcg/dia, dose total 30 a 60mcg + OU altas doses de cálcio elementar (>3g)

HIPOFOSFATASIA

- Mutação do gene da fosfatase alcalina (1p36)
- Erro inato do metabolismo (300 casos na literatura)
- Vitamina D, PTH, cálcio, fósforo normais
- Hipercalcemia e hipercalcúria (na forma perinatal)
- Tratamento:
 - Suporte. Evitar tratamentos tradicionais com cálcio, fósforo e vitamina D

SÍNDROME DE FANCONI E ACIDOSE TUBULAR RENAL

- Vários distúrbios: cálcio, sódio, potássio, magnésio, fosfato, aminoácidos, bicarbonato, ácido úrico, citrato
- Osteomalácia principalmente derivada da hiperfosfatúria e hipofosfatemia
- ATR tipo I: Dificuldade de eliminar H⁺
- ATR tipo II: Perdedora de bicarbonato
- ATR tipo IV: Hiperpotassêmica
- Tratamento da acidose tubular renal proximal:
 - Citrato de Potássio OU Bicarbonato de Sódio

DOENÇAS POR FÁRMACOS

- Inibidores da absorção de Vitamina D (Colestiramina)
- Anticonvulsivantes (fenitoína e fenobarbital):
 - Estimulado pelo PTH => reabsorção óssea
 - Comum em institucionalizados
- Antituberculosos (Rifampicina – catabolismo de vitamina D)
- Glicocorticóides:
 - Diminuem absorção intestinal de cálcio; diminuem reabsorção de fósforo
- Inibidores da absorção de fosfato:
 - Antiácido com Alumínio (fosfatúria normal, calciúria elevada)
- Bifosfonatos (Etidronato e Pamidronato)
- Flúor:
 - Estimulador da formação óssea que provoca defeito na mineralização