

PE-197 - ACHADOS CLÍNICOS, LABORATORIAIS E RADIOLÓGICOS DE UM PACIENTE COM RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Eliaquim Beck Fernandes¹, Marina da Rocha Besson¹, Mateus dos Santos Taiarol¹, Isadora Bueloni Ghiorzi¹, Tatiane Andressa Gasparetto¹, Raquel dos Santos Ramos¹, Ana Luíza Kolling Konopka¹, Cristiane Kopacek^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - 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 deste trabalho é relatar os achados clínicos, laboratoriais e radiológicos de um paciente com raquitismo hipofosfatêmico. **Descrição do caso:** Paciente masculino, branco, de 4 anos, nascido de parto cesáreo, a termo, pesando 3150 g, com desenvolvimento motor adequado, veio à avaliação devido a alterações ósseas. Os pais eram hígidos, não consanguíneos e negavam casos semelhantes na família. O paciente não possuía história de crises convulsivas ou fraturas. Com 1 ano de idade, observou-se alteração dentária e anormalidades ósseas. À avaliação radiográfica, foram descritos: alargamento da extremidade anterior de praticamente todas as costelas, redução difusa da densidade óssea, deformidade dos fêmures e das tíbias, encurtamento diafisário e conseqüente genu varo, achatamento e encurtamento dos colos femorais, com coxa vara bilateral e deformidade em taça das metáfises distais dos ossos dos antebraços. 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 distintas que auxiliam na determinação do seu diagnóstico.

PE-198 - DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E CARIOTÍPICAS DE PACIENTES COM GENITÁLIA AMBÍGUA AVALIADAS POR UM SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA

Victória Porcher Simioni¹, Esther Rodrigues Rocha Alves¹, Lennon Vidori¹, Jamile Dutra Correia¹, Mirian Francine Favero¹, Diego Seibel Júnior¹, Laura Peroni Baldino¹, Henry Victor Dutra Correia², Daniela dos Santos Portilho², Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,3}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, PUCRS; 3 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: O nascimento de uma criança com genitália ambígua é sempre considerado uma emergência médica e requer uma abordagem multidisciplinar. No Brasil, os dados epidemiológicos referentes aos distúrbios da diferenciação sexual são escassos e existem poucos centros com experiência dentro da área. Nosso objetivo foi caracterizar a população de pacientes encaminhados para avaliação de genitália ambígua através da análise dos resultados de sua investigação clínica e cariotípica. **Materiais e Métodos:** Realizou-se uma análise retrospectiva das características clínicas e citogenéticas dos pacientes encaminhados por genitália ambígua ao Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, durante o período de Janeiro 1975 a Dezembro de 2012. A amostra foi constituída de pacientes que preencheram um dos dois critérios de Danish. Foram excluídos aqueles que apresentavam prontuários clínicos incompletos. **Resultados:** No período do estudo foram avaliados 361 pacientes. A sua idade média no momento da avaliação foi de 5 anos e 7 meses. A maioria veio encaminhada pela pediatria (51%). A história familiar revelou a presença de consanguinidade entre os pais em 4,4% dos casos e de recorrência familiar, em 4,7%. O exame de cariótipo foi realizado em 261 pacientes. A constituição cromossômica masculina (46,XY) foi encontrada em 61,5% dos casos, enquanto que a feminina (46,XX) em 23%. Mosaicismos e anomalias estruturais envolvendo os cromossomos sexuais foram verificados em 8,5% dos pacientes, enquanto que anomalias dos cromossomos autossômicos foram encontradas em 1,9%. **Conclusões:** A maioria dos pacientes apresentou uma constituição cromossômica masculina, provavelmente relacionada ao fato de que a diferenciação sexual masculina é um processo muito mais complexo do que o feminino, envolvendo diferentes fatores genéticos e hormonais.