

# ALGUMAS PERGUNTAS E RESPOSTAS SOBRE XLH

## P: QUAIS SÃO AS DIFERENÇAS ENTRE O XLH E O RAQUITISMO COMUM ?

R: Até meados do século 20 muitas crianças foram acometidas pelo raquitismo porque elas ou não tinham vitamina D suficiente em sua dieta alimentar ou não se expunham adequadamente aos raios solares. Este tipo de raquitismo é chamado de carencial ou vitamina D DEFICIENTE e, na ausência ou deficiência da vitamina D, os ossos não podem se desenvolver normalmente. Em nosso caso (XLH), como não há carência vitamínica, um dos primeiros nomes usados foi raquitismo RESISTENTE À VITAMINA D.



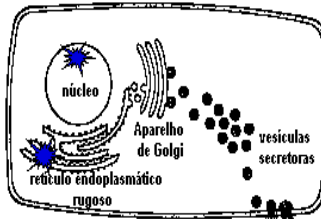
## P: QUAIS SÃO OS PRINCIPAIS SINAIS E SINTOMAS DE XLH ?

R: O principal e clássico sinal de XLH é a baixa dosagem do fósforo no sangue (hipofosfatemia), além da presença ou não de sinais ósseos de raquitismo. TODOS os pacientes que têm XLH têm hipofosfatemia PORÉM, muitos dos afetados mas NÃO TODOS, têm também sinais de raquitismo! No raio-x o raquitismo pode ser facilmente identificado mas geralmente os pais não se dão conta do mesmo até que a criança comece a caminhar: pelo início do encurvamento das coxas e pelo seu caminhar gíngado característico. Os sinais ósseos vão piorando e começam a aparecer também os problemas dentários, especialmente abscessos dentários: uma das causas mais dolorosas e reconhecidas como sendo resultantes de XLH. Outros sintomas são as dores ósseas e musculares além da fraqueza em geral.

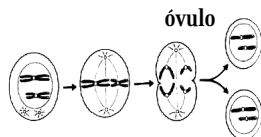


## P: MAS QUAL É A REAL CAUSA DO RAQUITISMO TIPO XLH ?

R: XLH é uma doença metabólica genética dos ossos (portando é herdada), aonde os mecanismos que controlam o desenvolvimento dos ossos e dos dentes não está funcionando corretamente. Um dos principais elementos para o bom desenvolvimento ósseo é a presença do mineral fósforo. A origem dos efeitos do raquitismo tipo XLH é resultante de uma mutação ou de uma mudança em um dos genes do cromossoma X, no que resulta uma baixa concentração de fósforo no sangue ou hipofosfatemia. Quando esse gene, conhecido como PHEX gene, sofre essa mudança ou mutação, as células tornam-se incapazes de produzir uma enzima que é um dos elos fundamentais dentro do intrincado mecanismo bioquímico para manter o nível de fósforo no sangue dentro de seus limites normais. Infelizmente, todo esse sistema ainda não é totalmente conhecido. O que se sabe até hoje é que quando esse sistema encontra-se afetado, os rins começam a perder muito fósforo através da própria urina ao invés de retê-lo para uso do próprio organismo.

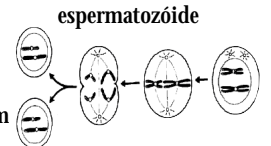


Esta é a causa dos sintomas vistos no raquitismo tipo XLH. Outro aspecto de XLH são as alterações ósseas decorrentes do raquitismo. Nem todos os pacientes que têm XLH têm sinais de raquitismo e mesmo aqueles que os têm podem variar muito: desde casos mais leves até casos mais severos. Concluindo: desde que todos que têm XLH são hipofosfatêmicos, deve então existir outros fatores que influenciam as várias apresentações clínicas que temos visto, isto é, há pacientes afetados com sinais leves e outros com graves e importantes sinais e sintomas de XLH. Estes outros fatores e sua ampla variedade dentro da severidade do acometimento ósseo não são ainda completamente conhecidos e estão ainda sendo alvo de estudo de pesquisadores.



## P: COMO É QUE ESSA DOENÇA PASSA PARA OS NOSSOS FILHOS?

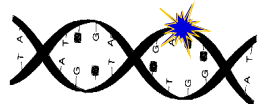
R: Cada um de nós possui um par de cromossomos sexuais. O sexo feminino possui dois cromossomos X e o sexo masculino possui um cromossomo X e outro Y. As meninas herdam de sua mãe um cromossoma X e o outro de seu pai. Já os meninos herdam de sua mãe o



cromossoma X e de seu pai o cromossoma Y. Desde que XLH localiza-se em um gen localizado no cromossoma X se o pai for afetado ele com certeza deverá ter a mutação em seu único cromossoma X. Cada um de seus filhos herdará o seu cromossoma X ou seu cromossoma Y. Então, as crianças que receberem o cromossoma X desse pai afetado irão herdar XLH e poderão ter a doença. Isso se parece com o jogo de moedas cara ou coroa: X ou Y, ter ou não ter XLH. Desde modo, quando o pai tiver XLH as chances de se ter uma criança afetada será de 50% e serão somente as meninas (pois recebem um X da mãe e o outro X afetado que é do pai). Quando for a mãe a portadora de XLH a única diferença é que ambos os seus filhos, quer seja menino ou menina poderão ser afetados na mesma proporção. Deve-se ressaltar que o outro tipo de doença óssea chamada de Raquitismo Hipofosfatêmico Autossômico Dominante apesar de semelhante ao XLH NÃO possui transmissão através dos cromossomos sexuais, havendo 50% de chances de se ter um filho ou uma filha afetados independente de ser o pai ou a mãe os afetados! Por esse e outros motivos, muitas vezes difíceis de serem entendidos, é que orientamos sempre os paciente a procurar aconselhamento médico genético.

## P: PODE ALGUÉM TER XLH SEM QUE HAJA NENHUM OUTRO CASO ANTERIOR NA FAMÍLIA?

R: Em primeiro lugar, devemos lembrar que XLH tem sido muito mais diagnosticada agora que antigamente. Em segundo lugar, nem sempre as pessoas com XLH tem sintomas de doença óssea ou raquitismo que as torne evidentes. Geralmente as mulheres formam um grupo que têm as formas mais sutis de XLH ou por vezes nenhum sintoma de raquitismo apesar de sempre possuírem um nível de fósforo no sangue muito baixo. Por esses motivos, somente uma dosagem de fósforo realizada no sangue dos parentes poderá realmente dizer se houve ou não a doença anteriormente na família. E agora, desta fase em diante, ela poderá ser transmitida geneticamente aos seus descendentes. Em terceiro e último lugar, apesar de muito raro, um tumor ósseo benigno poderá causar os mesmos sintomas e somente o seu médico estará apto a fazer o seu diagnóstico.



## P: EXISTE ALGUM TIPO DE TRATAMENTO PARA XLH ?

R: SIM: existe tratamento para quase todos os casos. Atualmente o tratamento médico típico consiste em se usar doses diárias de um tipo especial de vitamina D junto com preparação oral de fosfato (fósforo). Esses medicamentos são muito importantes para suprir as necessidades de fósforo que o organismo necessita para equilibrar o metabolismo ósseo. Para as crianças, muitas vezes pode se aguardar surgirem os primeiros sintomas da doença para que se inicie com o tratamento. Alguns novos medicamentos estão sendo pesquisados com resultados muito promissores. Entretanto, mesmo com o melhor tipo de tratamento e de acompanhamento médico, muitas vezes severos casos de raquitismo podem se estabelecer. Em alguns casos há necessidade de intervenções cirúrgicas para corrigir as deformidades ósseas das pernas ou dos joelhos. Por causa da grande variedade dos sintomas, cada caso é único e deve ser sempre tratado individualmente. Felizmente, se o diagnóstico for feito precocemente e quanto antes for instituída a terapia necessária para aquele caso, melhores resultados podem ser obtidos. Como existem muitos efeitos colaterais com o uso da medicação, a monitoração frequente e o seguimento médico devem sempre serem feitos de forma individualizada: isto é de suma importância. Existem dúvidas com relação ao tempo de duração do tratamento e se os pacientes com XLH já adultos devem ou não continuar a usar a medicação. O consenso é que o uso da medicação durante a fase adulta alivia bastante os sintomas mas deve ser monitorizado com muito cuidado.

## P: XLH TEM CURA ?

R: NÃO. Apesar do mecanismo dessa doença não estar ainda completamente conhecido, NÃO existe ainda nenhum tipo de tratamento curativo! Mas o gen que carrega a mutação do XLH foi só recentemente identificado e as pesquisas ainda estão em andamento. Existem importantes descobertas dia após dia e o nosso grupo de estudo na Internet (XLH Network) é continuamente informado à respeito das mesmas pelos pesquisadores de todo o mundo. Um dia, nós esperamos ter a graça de conhecer tão bem XLH que nos leve à sua cura total.