

EXISTE LITERATURA MÉDICA SOBRE
"HIPOFOSFATEMIA LIGADA AO CROMOSSOMA-X"
(XLH).

Uma excelente revisão é apresentada neste recente artigo de pesquisa:

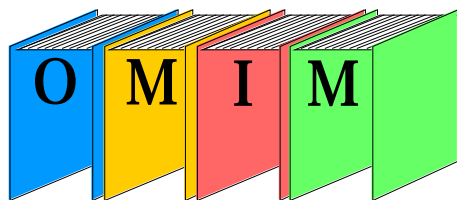
"New perspectives on the biology and treatment of X-linked hypophosphatemic rickets"

Carpenter Thomas O.,

Pediatric Clinics of North America 44(2):443-446 (1997)

Para uma completa revisão sobre todos os trabalhos científicos de pesquisadores sobre o assunto, entre no banco de dados armazenado na Internet chamado de Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) no seguinte endereço:

<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?307800>



Nós somos seres humanos muito especiais, cuja existência parece ter sido afetada por uma rara doença genética. Por favor, entre em contato conosco caso você deseje encontrar-se com outras pessoas com os mesmos tipos de problemas que você possui e os cuidados que se deve ter com relação a esse distúrbio. Obtenha informações a respeito do diagnóstico, tratamento e as pesquisas atuais. Ajude-nos a encontrar outras famílias para que juntos, possamos impulsionar as pesquisas em direção às doenças genéticas que afetam o desenvolvimento ósseo como a XLH. Todos nós continuamos a ter esperanças que uma melhor investigação dessas síndromes nos leve a descobrir as suas causas e a um dia à sua cura.

ESPERAMOS QUE ESTE FOLHETO POSSA TRAZER UM
POUCO DE SOL E DE ÂNIMO À TODOS
AQUELES QUE O ESTIVEREM LENDO, E QUE MUITAS
ALEGRIAS POSSAM EXISTIR NO
TRAJETO DE SUAS VIDAS.

GRUPO DE ESTUDOS NA INTERNET SOBRE XLH (XLH NETWORK)

Você deseja saber mais sobre XLH? Você tem andado frustrado em tentar obter mais informações ou como proceder em seu dia a dia? Bem, então os conhecimentos de outras pessoas que já tiveram uma longa e pessoal experiência com XLH poderá lhe ser muito útil. Infelizmente até agora, a maior parte dos pacientes afetados com XLH nunca tiveram a oportunidade de se encontrar com outras pessoas com o mesmo tipo de problema fora de suas próprias famílias e, além disso, sentem-se muito desanimados por não encontrar médicos com conhecimentos adequados e profundos sobre esse tipo de doença genética.

O GRUPO DE ESTUDOS NA INTERNET SOBRE XLH ESTÁ TENTANDO MUDAR TUDO ISSO!

Iniciado em novembro de 1996, este grupo de estudo voluntário dentro da Internet reuniu várias pessoas afetadas e interessadas em conhecer melhor XLH assim como outras doenças correlatas. Crescendo praticamente todos os dias o grupo conta hoje com mais de 100 famílias afetadas em todo o mundo e discute todos os dias, através de e-mail, as novidades que surgem com relação ao seu diagnóstico, tratamento, dicas e pesquisas que estão sendo desenvolvidas.

Você pode facilmente nos alcançar se tiver acesso à Internet. A lista de discussão sobre esta doença, chamada de F-HYPDRR, é o local primário para se cadastrar conosco. Você poderá desfrutar de todo esse suporte gratuito de apoio enviando um e-mail para um de nossos coordenadores:



Larry Winger (Larry.Winger@ncl.ac.uk)
Elaine Jacobson (emj@super.org)
Colin Steeksma (Colin_Steeksma@telus.net)
Brasil: Dr. Saulo Ricardo Lopes (slopes@gol.psi.br)



Se você já possui acesso a Internet, dê uma olhada em nosso site destinado ao público em geral:
<http://georgia.ncl.ac.uk/VitaminD/vitaminD.html>

Nesta home page, você irá encontrar todas as informações sobre XLH além de diversos links privados para acesso somente aos membros do grupo. Caso você goste do nosso grupo e deseje participar e pertencer ao mesmo, todas as informações de como proceder estão disponíveis neste local.

Você não tem conexão com a Internet? Então escreva para nós:

Dr. Saulo Lopes	Larry Winger	Colin Steeksma	Elaine Jacobson
Caixa Postal: 371	Elpha Green Cottage	34640 Devon Cr.	3517 Mase Lane
Guarapuava - PR	Sparty Lea, Allendale	Abbotsford,	Bowie,
CEP: 85100-970	Hexham,	British Columbia	Maryland
Brasil	Northumberland	V2S 2X6	20715
	NE47 9UT	Canada	USA
	United Kingdom		

ESTAMOS ANSIOSOS
POR SUA



ESPERANDO
RESPOSTA!

As informações apresentadas neste folheto e em nosso grupo de estudos na Internet - XLH NETWORK - visa e se propõe a dar somente orientações educacionais. Todos os pacientes devem sempre consultar seus próprios médicos e especialistas para obter o melhor tratamento possível. Os efeitos mutacionais dessa doença são muito variados em cada paciente e por isso recomendamos que o tratamento seja sempre individualizado e respeitado.

[V1.11 Fevereiro de 2000]

GRUPO DE ESTUDO NA INTERNET SOBRE XLH (THE XLH NETWORK)



Hipofosfatemia ligada ao cromossoma X (XLH)
Raquitismo hipofosfatêmico ligado ao cromossoma X
Hipofosfatemia familiar
Raquitismo Vitamina D Resistente

Estes são alguns dos nomes dessa doença relativamente rara que atinge cerca de 1 em cada 20.000 pessoas. O primeiro nome é o mais utilizado por médicos e profissionais, sendo normalmente designado pelo acrônimo XLH (que em inglês significa X-linked Hypophosphatemia). XLH é uma desordem de origem genética que passa de geração à geração ligada ao cromossoma X (por esse motivo foi denominado "ligada ao cromossoma X"). O resto de seu nome identifica o sinal mais importante e fundamental da doença que é a baixa dosagem do fósforo no sangue (por isso denominada "hipofosfatemia"). Outros sinais podem estar ou não presentes, dependendo se o caso for leve ou mais grave e incluem sinais de raquitismo como: encurvamento dos ossos das coxas, fronte ampla, joelhos que se chocam ao caminhar, etc. Há de se mencionar também que existem outras doenças ósseas que causam hipofosfatemia da mesma forma, sendo uma delas autossômica e não ligada ao cromossoma X, a qual exibe diferenças sutis mas por vezes efeitos muito semelhantes e que podem facilmente serem confundidos com XLH.

Por favor, continue a ler este folheto para obter mais informações sobre Hipofosfatemia Congênita, caso você seja afetado ou conhecer alguém ou algum familiar que o seja.