

Breve viagem sobre  
uma displasia óssea

# O LIVRO DA XLH

HIPOFOSFATÉMIA LIGADA AO X





# O LIVRO DA XLH

## O LIVRO DA **XLH**

Breve Viagem Sobre Uma Displasia Óssea

### **CONTEÚDOS**

O que é a XLH

As Características da XLH

Tratamento da XLH

Outros Desafios de Viver com XLH

**Título:** O Livro da XLH - Breve Viagem Sobre Uma Displasia Óssea

**Capa:** Fotografia de Tenna Toft Silvest, Presidente da Associação Dinamarquesa de XLH e vice-presidente da International XLH Alliance.

**Conteúdos, edição e design gráfico:** ANDO Portugal

©2024, ANDO Portugal — Associação Nacional de Displasias Ósseas.

**Ilustrações:** Cirenia Arias Baldrich (Cirenia Sketches)

**[www.andoportugal.org](http://www.andoportugal.org)**

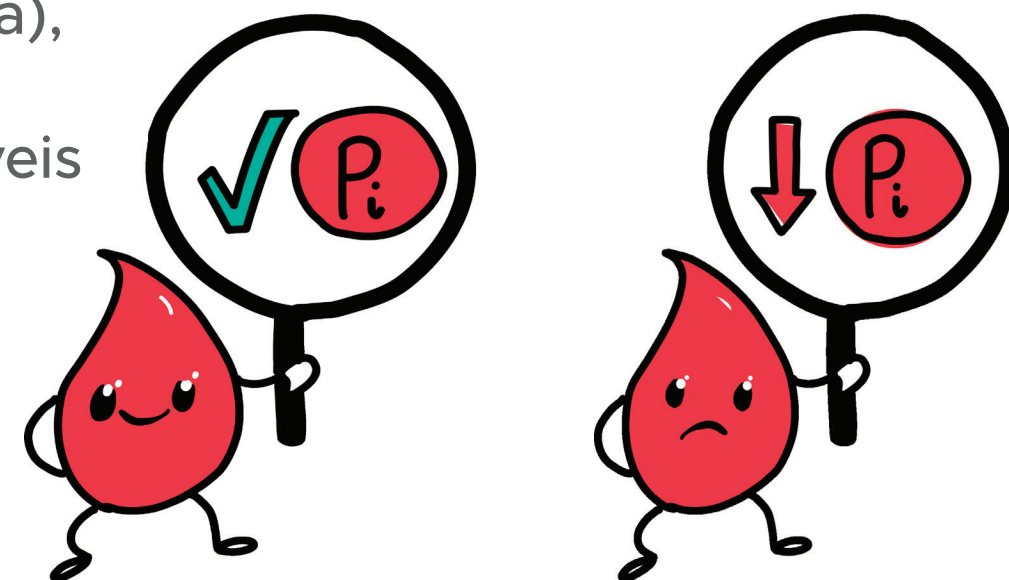


# QUE É A XLH

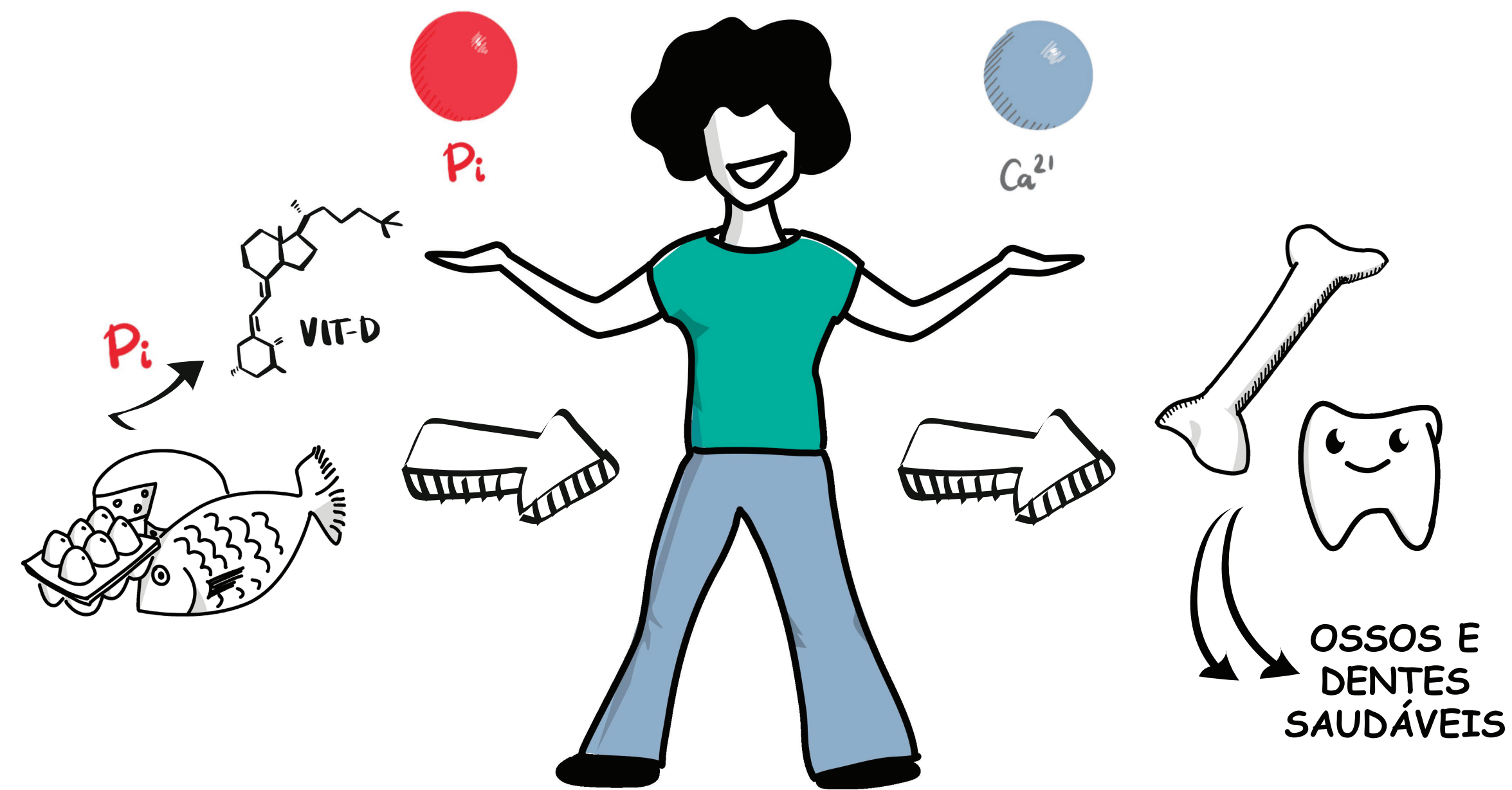
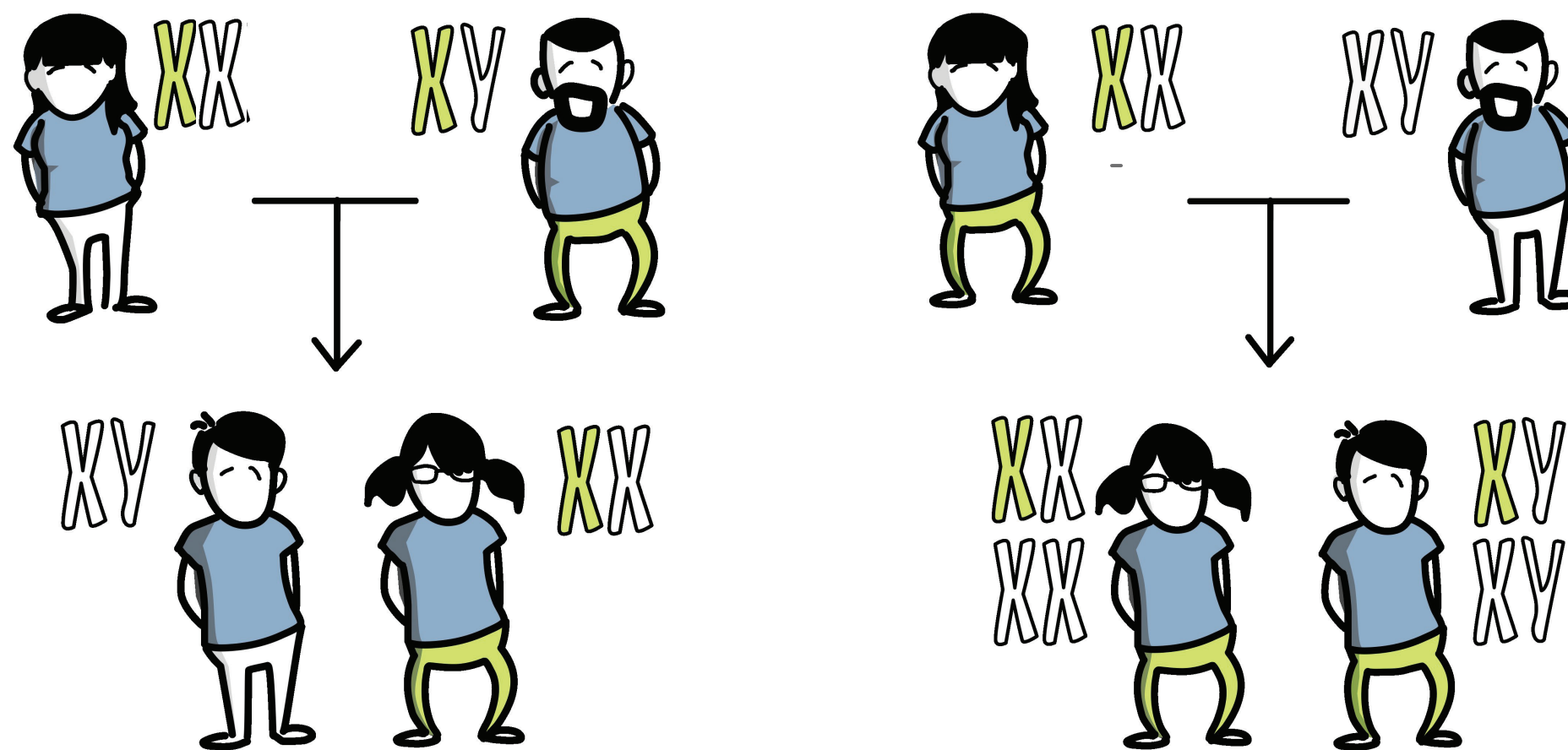
Palavras-chave: displasia óssea, condição óssea rara, cromossoma x, fosfato, equilíbrio.

**1** A **Hipofosfatemia Ligada ao Cromossoma X**, também conhecida por XLH (do inglês X-Linked Hypophosphatemia), ocorre em cerca de 1 por cada 25 mil nascimentos. É uma **displasia óssea** hereditária, rara e crônica que provoca níveis muito baixos de **fosfato (Pi)** no sangue.

O fosfato é a combinação do mineral fósforo com o oxigênio, fundamental para o processo biológico de formação de ossos e dentes.



**2** A XLH é transmitida de pais para filhos de forma **dominante** e ligada ao **cromossoma X**. Um pai com XLH irá sempre passar a alteração genética (mutação) às filhas, mas não aos filhos. Já uma mãe com XLH tem 50% de probabilidade de a passar aos descendentes, quer sejam rapazes ou raparigas.



**1/25000**  
Ocorre 1 caso de XLH em cada 25 mil nascimentos



Em 25% dos casos, a mutação surge de forma espontânea, pela primeira vez na família. Isto significa que não é herdada de nenhum dos progenitores e chama-se mutação de novo.



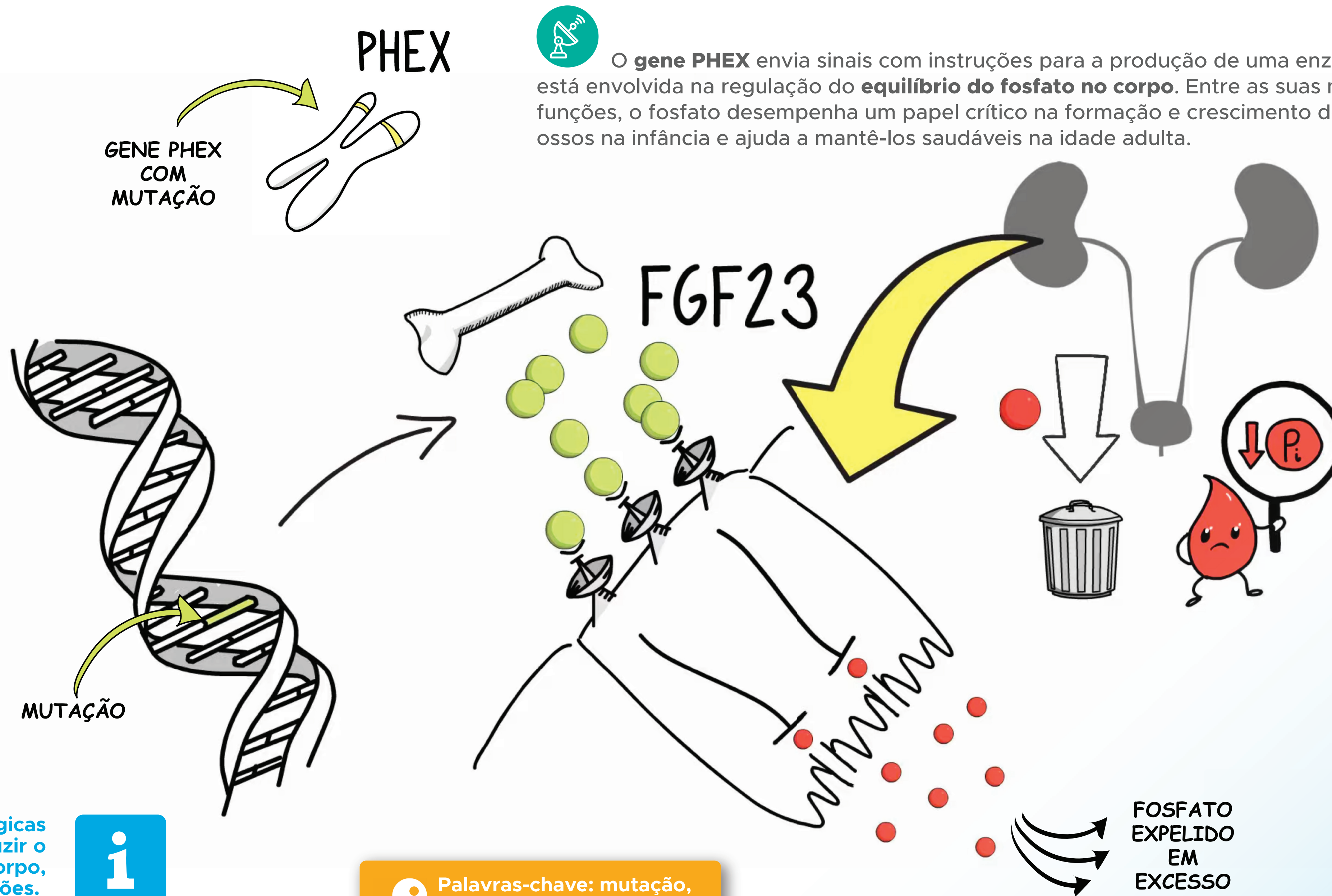


Quando ocorre uma **mutação no gene PHEX**, responsável pela regulação do fósforo no nosso corpo, este equilíbrio é perturbado ou alterado.

Esta alteração genética vai provocar uma atividade exagerada da proteína **FGF23** que controla a absorção do fósforo, causando uma excreção excessiva deste mineral pelos rins.

A **falta de fósforo**, origina um desequilíbrio que vai afetar a mineralização normal dos ossos e dentes, o que resulta na formação de ossos e dentes moles e fracos.

Os genes são como receitas biológicas que dizem às células como produzir o material que constitui o nosso corpo, enviando mensagens com instruções.



O **gene PHEX** envia sinais com instruções para a produção de uma enzima que está envolvida na regulação do **equilíbrio do fósforo no corpo**. Entre as suas muitas funções, o fósforo desempenha um papel crítico na formação e crescimento dos ossos na infância e ajuda a mantê-los saudáveis na idade adulta.



Os rins são o órgão responsável pelo controlo dos níveis de fósforo. Excretam o excesso de fósforo na urina e reabsorvem este mineral na corrente sanguínea quando é necessário, o que não acontece com a XLH.



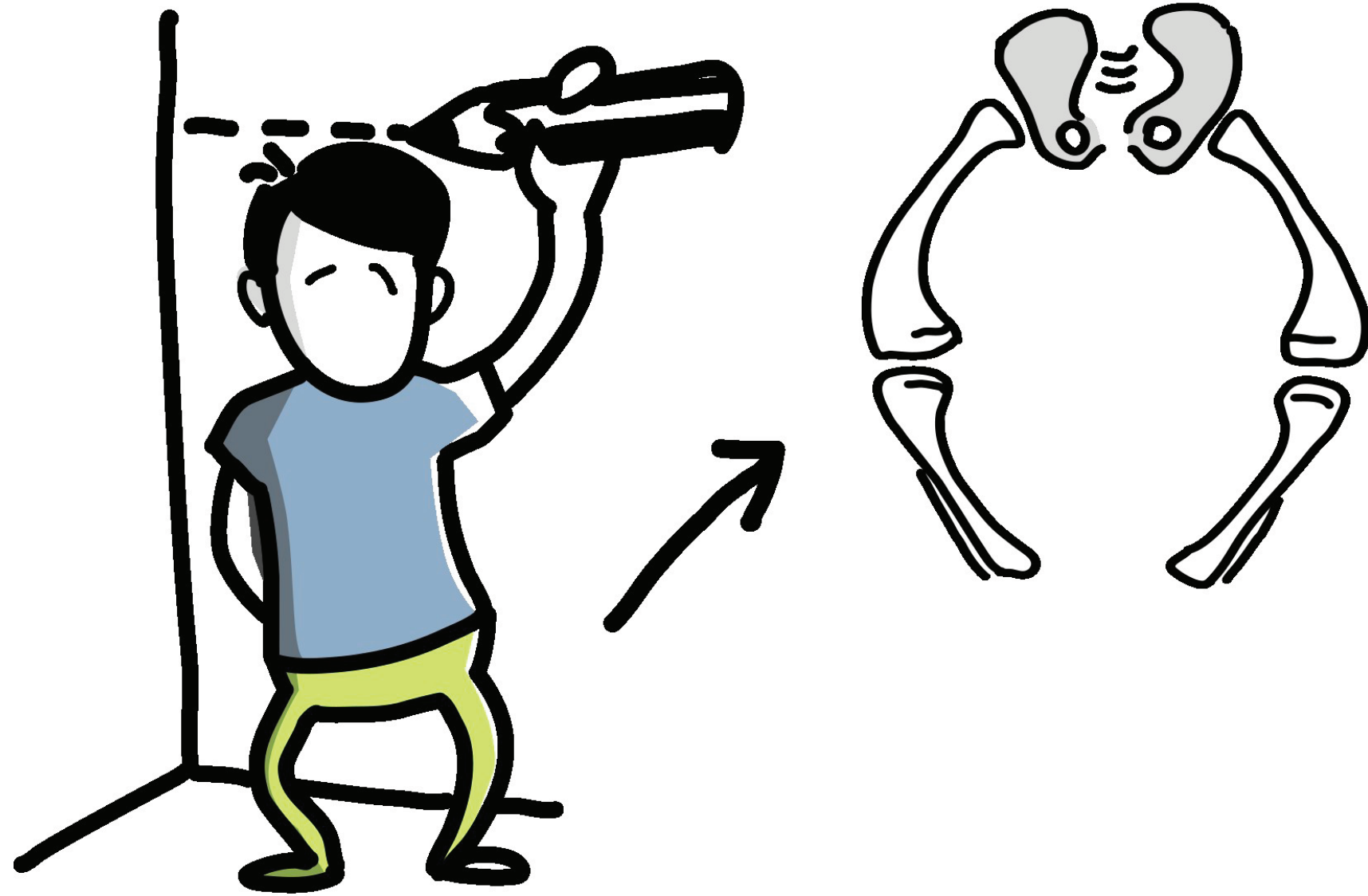
Palavras-chave: mutação, gene, PHEX, mineralização, FGF23, rins.



# AS CARACTERÍSTICAS DA XLH



A XLH origina **problemas de crescimento** que causam **baixa estatura** e deformações ósseas, como o arqueamento das pernas (*genu varum*) e calcificação dos tendões, que dificultam a mobilidade e causam dor. Os sinais e sintomas da XLH começam, normalmente, na infância e atrasam o desenvolvimento da marcha. A maioria das pessoas tem uma forma incomum de caminhar.



Os sinais físicos da XLH podem ser menos visíveis, sendo frequente só se chegar ao diagnóstico na idade adulta, devido a dor e redução da mobilidade.



Na idade adulta, as pessoas com XLH continuam a viver com um espectro de sintomas crônicos que resultam na perda progressiva da **funcionalidade física** e representam um fardo considerável, não só para a pessoa como para a sua família.

## EFEITOS NA QUALIDADE DE VIDA

A XLH causa também dor óssea, articular e muscular e fraqueza.



As pessoas com XLH têm um risco acrescido de desenvolver **doença periodontal** com consequências graves, como a perda prematura de dentes, mesmo em adultos jovens.

Podem ocorrer infecções no osso à volta dos dentes sem alterações clínicas ou radiográficas (sem cáries ou lesões), ao contrário do que é convencionalmente observado. A função de barreira do esmalte e dentina é comprometida e as bactérias podem chegar facilmente à polpa.



O ouvido médio contém três pequenos ossos (ossículos): o martelo, a bigorna e o estribo, essenciais para conduzir as vibrações sonoras para o ouvido interno.

Com a diminuição do fosfato causada pela XLH, estes ossículos podem ser afetados, levando à malformação do ouvido médio e, conseqüentemente, a **problemas auditivos** e perda de audição.



**Baixa estatura:** altura com dois ou mais desvios padrão abaixo da média para a idade e sexo de uma população (abaixo do percentil 2,5).



**Palavras-chave:** sintomas, crescimento, dor, baixa estatura, qualidade de vida



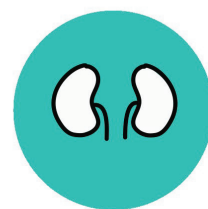
# TRATAMENTO DA XLH



O seguimento clínico de pessoas com XLH deve ser feito por uma **Equipa Multidisciplinar de Profissionais de Saúde**.

É necessária uma avaliação regular por diferentes especialidades clínicas como nefrologia, ortopedia, odontologia, endocrinologia, otorrinolaringologia, fisioterapia e reumatologia.

Todas estas áreas proporcionarão um acompanhamento e tratamento mais abrangente e adequado.



**O aconselhamento genético é importante pois ajuda a tomar decisões informadas que são essenciais, por exemplo, ao nível do planeamento familiar.**



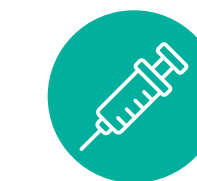
**Palavras-chave: seguimento clínico, multidisciplinar, diagnóstico, informação.**



Existe um tratamento convencional para a XLH que consiste na administração de **suplementos de fósforo** 3 a 5 vezes por dia, habitualmente, combinados com calcitriol (vitamina D) para permitir uma melhor absorção do cálcio. Este tratamento tem alguns efeitos secundários, como a obstipação, e as várias tomas diárias podem ser difíceis de realizar, principalmente em idade pediátrica.



**Para facilitar o diagnóstico e tratamento de pessoas com XLH é importante que mais médicos conheçam esta condição e, para isso, é crucial divulgar informação.**



Existe ainda um fármaco designado Burosumab cuja função é inibir a atividade da FGF3, permitindo a redução da perda de fósforo e dos sintomas da XLH.

Inicialmente, este medicamento estava indicado apenas para crianças e adolescentes em crescimento, tendo sido posteriormente disponibilizado para adultos.

É um medicamento injetável administrado exclusivamente em meio hospitalar quinzenalmente, em crianças e adolescentes, ou mensalmente, em adultos.



# OUTROS DESAFIOS DE VIVER COM XLH



A relativa baixa estatura das pessoas com XLH pode despoletar situações de **discriminação** e **bullying**.

Os desafios psicológicos e emocionais que resultam destes comportamentos afetam profundamente as crianças e os adultos, bem como as suas famílias.

Além disso, ter uma condição genética implica saber que esta pode ser passada para os descendentes, o que sobrecarrega ainda mais a angústia emocional das pessoas.



As pessoas com baixa estatura enfrentam desafios diários que condicionam a sua autonomia, como aceder ao multibanco, entrar no autocarro e conduzir o seu carro.



## PRINCÍPIO DA IGUALDADE

Art. 13º da Constituição  
**Todos os cidadãos têm a mesma dignidade social e são iguais perante a lei.**



As pessoas com XLH podem precisar de **adaptações** em casa, no trabalho e na escola devido à relativa baixa estatura. Muitas vezes, a falta destas adaptações significa exclusão de atividades com os colegas ou mesmo do acesso a oportunidades iguais no trabalho, na escola e na sociedade.

O agravar da sua incapacidade poderá levar ao isolamento social, à depressão e influenciar a habilidade no trabalho, o desempenho na escola e complicar as tarefas quotidianas mais básicas, como cuidar da higiene pessoal ou cozinhar.



**Palavras-chave: diferença física, igualdade, inclusão, incapacidade, adaptações.**

**86% DAS PESSOAS COM XLH TÊM BAIXA ESTATURA\***

**91% TÊM RIGIDEZ OU LIMITAÇÃO DA AMPLITUDE DE MOVIMENTOS\***



\*Dados do maior estudo publicado sobre o fardo da doença em adultos com XLH.



# O LIVRO DA XILH



Conteúdos, edição e design gráfico: ANDO Portugal

©2024, ANDO Portugal — Associação Nacional de Displasias Ósseas.

[www.andoportugal.org](http://www.andoportugal.org)



# O LIVRO DA XILHA



**ANDO**

[www.andoportugal.org](http://www.andoportugal.org)