

**Título:** Raquitismo hipofosfatêmico: Um diagnóstico diferencial com Espondilite Anquilosante.

**Autores:** Lilian Volpato Legat, Jasmine Truppel Simas, Gabrielle Cristina Raimundo, Amanda Schmidt, Ivanio Alves Pereira.

**Palavras chaves:** Raquitismo Hipofosfatêmico; Espondilite Anquilosante; Hipofosfatemia Ligada ao X.

**Introdução:** A Hipofosfatemia Ligada ao X é uma doença osteometabólica rara causada por mutações inativadoras do gene que codifica a enzima endopeptidase reguladora de fosfato. Essa condição aumenta a secreção de fibroblastos fator 23 (FGF-23), o qual promove redução da produção de vitamina D e o aumento da perda renal de fosfato, prejudicando, dessa forma, a mineralização óssea. A clínica pode abranger dor óssea, baixa estatura, arqueamento dos membros inferiores, perda auditiva neurosensorial, fraturas, estenose do canal medular, entesopatias e osteoartrites.

**Objetivos:** Realizar o diagnóstico diferencial entre Raquitismo Hipofosfatêmico e Espondilite Anquilosante, visando proporcionar um tratamento mais direcionado.

**Método:** Relato de caso.

**Descrição do caso:** Mulher, 45 anos, diagnóstico prévio de Raquitismo Hipofosfatêmico (XLH) na infância e Espondilite Anquilosante (EA) avançada em 2021, com deformidades ósseas, coluna em bambu, cifose dorsal intensa, prótese femoroacetabular bilateral e história de fraturas e cirurgias que resultaram em incapacidade laboral. Apresenta parestesias em membros, fraqueza e dor cervical e lombar. Ressonâncias magnéticas anteriores sugeriram EA com achados de: Irregularidades de contornos sacroilíacos com focos de esclerose e edema subcondral; escoliose discreta, zigartrose e discopatia degenerativa em L1-L2 e L5-S1; retificação, sindesmófitos, calcificação do ligamento longitudinal extenso, erosões subcondrais e entesites sugestivas de sacroileíte inflamatória. Ao laboratório, HLAB27 e anti-TPO negativos e elevação do VHS e PCR. Pesquisa genética positiva para Hipofosfatemia Ligada ao Cromossomo X (PHEX) evidenciando um Raquitismo Hipofosfatêmico que simulou EA desde a infância. Após o diagnóstico, foi proposto o início do tratamento com Anti-FGF23 (Burosumabe), medicação que altera o prognóstico da doença, no entanto, aguarda disponibilidade da mesma.

**Conclusões:** A clínica de XLH inclui distúrbios odontológicos, entesopatias, fraturas ósseas e articulares, deformidades de membros inferiores, perda auditiva, anormalidades de marcha e cálculos renais. A doença ocorre mais em homens associada a fraturas e condições articulares. Quando nas mulheres, é mais frequente a perda auditiva e condições dentárias. O diagnóstico precoce apresenta desafios devido à possibilidade de confusão com Raquitismo Nutricional, Doença de Blount e Espondilite Anquilosante. Antes do tratamento para EA, é fundamental descartar XLH para evitar um tratamento errôneo. Por fim, pacientes com HLAB27 negativo e apresentação atípica da EA, devem ser investigados para XLH.