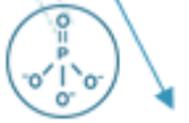


# O que é a... **HIPOFOSFATÉMIA LIGADA AO X (XLH)**

O cromossoma X engloba um grande número de diferentes genes, incluindo o **PHEX**. Algumas alterações neste gene causam **XLH**. Nesta doença os rins perdem **fosfato**, sendo os principais efeitos nos ossos, músculos e dentes.



## Como se transmite?

Geralmente um dos **pais** tem o gene PHEX alterado, mas em cerca de **25%** não há história familiar: **mutações espontâneas**.



**Mãe com XLH transmite a doença a 50% dos filhos/as.**  
**XX XY Pai com XLH passa a 100% das filhas mas não aos filhos.**

## Quais os sintomas?

- Baixa estatura
- Alterações no crescimento
- Fraturas
- Deformações ósseas (raquitismo)
- Alterações dentárias
- Dores musculares
- Rigidez de articulações
- Problemas de audição
- Fadiga

## Como é diagnosticada?

- Análises
- Radiografias
- **Estudo genético**



O estudo genético permite:

1. **diagnóstico** mais específico
2. **aconselhamento** genético
3. elemento na decisão quanto a **iniciar burosumab** (medicamento inovador)

## Como é tratada?

- **Fósforo**
- Análogos da **vitamina D**
- **Burosumab** (se indicação médica)



**terapêutica clássica**



**A XLH é uma doença crónica e progressiva, mas o diagnóstico atempado permite uma atuação precoce, orientar as famílias e reduzir complicações.**