

Hospital de Pediatría
Garrahan



RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO HEREDITARIO



Información para Padres, Familiares y Pacientes

¿Qué es el Raquitismo Hipofosfatémico Hereditario?

El Raquitismo Hipofosfatémico Hereditario (RHF) es una enfermedad que produce un aumento de la pérdida de fósforo por el riñón y alteración de la formación del hueso. Los signos clínicos más frecuentes son baja estatura y deformaciones óseas.

¿Cuál es la causa?

Se trata de una condición genética que altera el sistema de reabsorción de sales de fósforo por el riñón y la producción de vitamina D, causando retraso de crecimiento, defecto en la formación y deformidad de los huesos.

Existen varias formas de herencia, siendo la más común, la mutación en el gen llamado PHEX que causa la forma de herencia ligada al X dominante (RHF_X).

¿Cómo y cuándo se diagnostica?

El diagnóstico se realiza por los antecedentes personales y familiares, el reconocimiento de los signos clínicos, los hallazgos de laboratorio y de las radiografías.

La mayoría de los niños presentan síntomas dentro de los 2 primeros años de vida. Es frecuente que la marcha independiente esté retrasada, así como también los miembros inferiores arqueados. Ocasionalmente presentan dolor en los miembros y alteraciones en la forma del cráneo.

Si bien existen estudios genéticos que permiten confirmar el diagnóstico, estos no son necesarios para iniciar el tratamiento.

¿Cómo es el crecimiento?

La mayoría de los niños con RHF presentan estatura inferior a la población general, pero aquellos niños que reciben el tratamiento con sales de fosfato y calcitriol desde temprana edad, en forma regular y sostenido, mejoran francamente su crecimiento.

Actualmente no existen evidencias suficientes de que el tratamiento con hormona de crecimiento mejore a largo plazo la talla adulta de los pacientes con RHF.



¿Cuáles son otros signos de esta enfermedad?

Los niños con Raquitismo Hipofosfatémico pueden presentar alteración en la forma de la cabeza por cierre temprano de las suturas del cráneo (craneoestenosis). Además son comunes deformidades en las muñecas, tobillos y rodillas.

Los dientes pueden presentar manchas y mayor predisposición a abscesos dentarios.

Al ser una condición genética debe sospecharse en familias con antecedentes de baja talla, piernas incurvadas y dolores óseos .

¿Cómo es el tratamiento?

El tratamiento se basa en la reposición de sales de fosfato y calcitriol. Los mejores resultados se obtienen cuando la administración de fosfatos se da varias veces por día y sin interrupciones hasta el final del crecimiento. Se empieza con dosis bajas y se aumenta hasta alcanzar la dosis recomendada.

Es fundamental mantener la continuidad para el logro de buenos resultados. Se

recomienda empezar inmediatamente luego de realizado el diagnóstico.

Las sales de fosfatos se pueden administrar en forma de jarabe o comprimidos que se pueden mezclar con pequeñas cantidades de alimentos sin ninguna restricción del tipo. También se agrega vitamina D como calcitriol en cápsulas 1 ó 2 veces por día.

Los objetivos del tratamiento son: controlar el dolor, mejorar la osificación y de esta manera corregir las desviaciones de los miembros. La dosis diaria se reparte en varias tomas las cuales deben ser respetadas, no siendo efectivo suministrar en una sola toma diaria.

No hay consenso aún sobre la indicación de tratamiento en forma permanente luego de que se alcanzó la estatura final adulta. Suele indicarse en caso de embarazo, dolor y/o cirugía programada de miembros y bajo estricta supervisión de médico tratante.

El tratamiento dietético tiene como objetivo promover una alimentación saludable y evitar la pérdida y el depósito de calcio en los riñones. Para esto es fundamental realizar una dieta hiposódica moderada (baja en sal), promover el consumo de frutas y verduras y disminuir el consumo de caramelos, dulces, jugos y gaseosas.

¿Cómo es el seguimiento clínico?

Los controles médicos son cada 3 meses hasta los 3 años de edad y luego cada 4 meses hasta la pubertad. Los adultos una vez por año. En cada control se le pedirá un análisis de orina, de sangre, además de una ecografía abdominal anual. Otros estudios pueden ser solicitados según consideración del médico tratante.

Otras manifestaciones

Cuidados Ortopédicos:

Los niños con Raquitismo Hipofosfatémico pueden presentar piernas incurvadas. Esto suele ser progresivo y más evidente cuando comienzan a caminar. Puede acompañarse de dolor y dificultades en la marcha.

La mayoría de los niños mejoran con el tratamiento médico (sales de fosfato y calcitriol) que lentamente comienza a corregir las desviaciones después de varios

años de tratamiento, disminuyendo la incurvación de los miembros. En caso de persistir será necesario una corrección quirúrgica pero nunca antes de varios años de tratamiento médico.

Es importante tener en cuenta que el tratamiento médico debe mantenerse según lo indicado por el médico de cabecera, tanto antes como después de la cirugía, para tener una correcta recuperación, consolidación ósea y evitar nuevamente la incurvación.

Cuidados Neurológicos y Neuroquirúrgicos:

La Craneosinostosis o cierre temprano de las suturas del cráneo es una complicación frecuente y puede producir deformación de la forma de la cabeza. Habitualmente se presenta entre los 18 meses y los 6 años de edad.

El pediatra es quien generalmente lo detecta al medir el crecimiento de la cabeza al compararlo con las tablas adecuadas a la edad y sexo.

Los signos a tener en cuenta son cambio de la forma de la cabeza, detección del crecimiento de la misma, retraso o pérdida de pautas madurativas y cefaleas.

Como parte del control se solicitará un examen oftalmológico con estudio del fondo de ojo, periódico, hasta los 6 años.

Cuidados Odontológicos:

Los abscesos dentales o infecciones son comunes y se han descrito en un 25% de los niños con Raquitismo Hipofosfatémico. En general se producen en la dentición primaria ("dientes de leche"), aún en ausencia de caries.

Se recomienda un control odontológico desde edades tempranas.

Asesoramiento Genético:

Es importante realizar una consulta con el médico genetista ya que existen varios patrones de herencia asociados a esta enfermedad y se debe analizar cada caso en particular.

Existen varias formas de Raquitismo Hipofosfatémico que se asocian a la afectación de distintos genes. El tipo más común es el que se produce como consecuencia de un cambio (mutación) en el gen PHEX; en este caso la transmisión es Ligada al X dominante. Esto significa que los varones afectados transmiten la condición a todas

sus hijas mujeres y a ninguno de sus hijos varones, y a su vez, las mujeres afectadas lo harán al 50% de sus hijos ya sean varones o mujeres.

En aquellos niños donde no se observan antecedentes familiares evidentes, la enfermedad podría deberse a una "mutación de novo" (mutación nueva) es decir que el cambio en la información genética se produjo en ese paciente y no fue heredada.

Pero es importante evaluar cuidadosamente a los padres a fin de descartar manifestaciones mínimas de enfermedad.

Es importante reforzar el asesoramiento genético cuando llegue a la etapa adulta.

Transición al seguimiento de la medicina del adulto

En este proceso el joven desarrolla habilidades y recursos necesarios para el cuidado de su salud por si mismo.

Es importante en este periodo ayudarlo a reconocer sus fortalezas y habilidades, y conversar aspectos emocionales y proyectos a largo plazo.

Siendo el RHF una condición crónica con posibilidades de transmisión a la descendencia, es fundamental reforzar el asesoramiento genético y contar con un resumen de Historia clínica completa.

¿Cuáles son los cuidados en la adultez?

Se deberá reforzar hábitos de vida y una dieta saludable debido al mayor riesgo de obesidad, hacer controles traumatológicos para evaluar eventuales alteraciones del eje de los miembros, la presencia de dolor y las limitaciones en la movilidad. Realizar control odontológico anual, por la mayor predisposición de abscesos dentarios, aún en ausencia de caries.

Obtención del Certificado Único de Discapacidad (CUD)

Los niños y adultos se benefician con la obtención del CUD que permite una cobertura total de los servicios de salud y educación.

Atención médica

- Todos los niños deben tener un pediatra de cabecera cerca del domicilio para los cuidados comunes en la infancia.
- Para un mejor seguimiento del RHF recomendamos consultar las Guías de Atención de Pacientes con Raquitismo Hipofosfatémico del Hospital Garrahan en www.garrahan.gov.ar.
- Para consultas al equipo de atención interdisciplinario del Hospital Garrahan se accede por la consulta a los servicios intervinientes o a distancia por la Oficina de Comunicación a Distancia: Telefax: (011) 4308-0258/4076.
- Equipo de atención interdisciplinario del Hospital Garrahan: Crecimiento y Desarrollo, Endocrinología, Genética, Kinesiología, Ortopedia y Neurocirugía.

Lo más importante

El RHF es una condición genética compleja que se beneficia por un seguimiento especializado.

La detección precoz y el tratamiento inmediato mejoran el crecimiento, las deformaciones óseas y la calidad de vida.

Al ser una condición crónica que requiere de tratamiento continuo, es importante la comprensión de los padres e involucrar a los niños en los cuidados.

Organizar la provisión de la medicación en forma ordenada y continua.

Carta para la Escuela

Buenos Aires,

Sr/a. Director/a:

Sr/a. Maestro/a:

De nuestra mayor consideración:

Tenemos el agrado de dirigirnos a usted a fin de poner en su conocimiento que tiene Raquitismo Hipofosfatémico Hereditario. Es una condición de nacimiento, que se produce por un aumento de la pérdida de fósforo por el riñón, lo que lleva a una alteración de la formación del hueso. El mayor problema es la incurvación de miembros inferiores y que mejora con el tratamiento prolongado. Es así que debe recibir varias dosis diarias de jarabe o comprimidos de fosfatos que pueden incluir el horario escolar.

Con respecto a la exigencia escolar debe ser igual a la que se tiene con cualquier otro niño y se beneficia con la práctica de actividad física limitando los deportes de riesgo de impacto o golpes. En cuanto a la medicación, le pedimos tengan consideración en caso de tener que recibir alguna dosis en horario escolar.

Pensamos que la presencia de cada niño con sus diferencias en la escuela, lejos de perturbar el proceso de enseñanza, provee una ocasión única para enseñar al resto de los niños una conducta solidaria hacia la persona que es diferente, condición esencial para construir la sociedad democrática que todos queremos.

Quedamos a vuestra disposición, saludamos a ustedes cordialmente.

Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Pichincha 1890. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. República Argentina.

Teléfono: (54-11) 4122-6000 int. 6220

E-mail: crecimentoydesarrollo@garrahan.edu.ar



Certificado de aptitud para actividades físicas

Certifico que
D.N.I. de años de edad, cuya historia clínica queda en mi poder, ha sido examinado clínicamente en el día de la fecha, a las hs., y aparece en condiciones de realizar actividades físicas, recreativas/ deportivas, que deben corresponder a su edad, sexo, grado de maduración y desarrollo.

Observaciones:

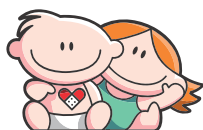
Debe evitar deportes con riesgo de impacto.

.....
Firma y D.N.I. del padre/madre
o responsable legal

.....
Firma y sello del médico
Fecha:/...../.....







Hospital de Pediatría
Garrahan

Servicio de Crecimiento y Desarrollo

📍 Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) C.A.B.A.
República Argentina

☎ (+54 11) 4122-6000 int. 6220

🌐 www.garrahan.gov.ar

📱 /HospGarrahan

Esta publicación es un aporte para
la comunidad e instituciones de
salud editada por:



📍 Combate de los Pozos 1881, 2º piso
CABA, República Argentina

☎ (+54 11) 4941-1333 / 4941-1276

✉ info@fundaciongarrahan.org

🌐 www.fundaciongarrahan.org.ar

📱 /FundGarrahan