

# Ateneo de residentes de Clínica Pediátrica

SECCIÓN A CARGO DE *MARÍA JULIA LAMBORIZIO* Y *NICOLÁS FALK* (CODEI-HNRG)

*MARÍA PICO<sup>a</sup>*, *XIMENA PRADO<sup>a</sup>* Y *NADIA ANDREA UBAL DAHL<sup>b</sup>*

## DATOS PERSONALES

Nombre y apellido: R.M.

Edad: 1 año y 11 meses.

Procedencia: zona rural de Florencio Varela, provincia de Buenos Aires.

Motivo de la consulta: deformidad ósea

## ENFERMEDAD ACTUAL

Niño de 1 año y 11 meses, sin antecedentes a destacar; ingresa a consultorios externos del HNRG acompañado por ambos padres debido a que observan desde el nacimiento deformidad en miembros inferiores, que se hizo más evidente al año de vida, momento en que comenzó la deambulacion.

Fue valorado en reiteradas oportunidades por pediatra de centro zonal quien mantuvo conducta expectante.

## ANTECEDENTES PERSONALES

Embarazo controlado, serologías de 1° y 2° trimestres negativas. Nacido de término, peso adecuado (40 semanas/3.100g), parto eutócico, Apgar 9/10, talla del nacimiento 49 cm (pc 3-50) y perímetro cefálico 35 cm (pc 50), PPN (pesquisa perinatal) completo sin alteraciones, fondo de ojo no realizado, sin antecedentes perinatólogicos a destacar. Vacunas completas.

### Antecedentes socio familiares

La familia reside en la zona rural de Florencio Varela, habitat con agua de pozo, sin cloacas, no refiere exposición a tóxicos medioambientales.

Madre hipoacusica de oído derecho, desconoce causa. Tíos maternos con genu varo.

## EXAMEN FÍSICO

Paciente en buen estado general, vigil, reactivo y conectado, afebril, normohidratado, clínicamente estable y hemodinámicamente compensado.

Eucárdico, eupnéico, abdomen semiológicamente normal, fontanelas cerradas, en piel presenta xerosis.

Genu varo, marcha conservada, no presenta lateralización ni caídas, movilidad articular activa y pasiva de los cuatro miembros, tono y reflejos osteotendinosos conservados.

Desarrollo neuromadurativo acorde con la edad.

## Antropometría

Peso: 12.6 kg (Pc 50-75).

Talla: 79 cm (pc < 3, Z: - 2,78).

TOG (talla objetivo genética): 166,25 cm;

ROG (rango objetivo genético): pc <3-p50.

PC: 51,5 cm pc > 97.

Velocidad de crecimiento: 6 cm/a < pc 3.

Ante los diagnósticos presuntivos de raquitismo o displasia esquelética, se realizan exámenes complementarios e interconsultas con servicios de Endocrinología, Nefrología y Genética.

## Exámenes complementarios

Se solicitan radiografías de tórax frente, huesos largos, columna dorso lumbar y muñeca izquierda con foco en tercer metacarpiano.

## Hallazgos de relevancia

- Miembros inferiores: ensanchamiento metafisario proximal y distal en fémures y tibias con aspecto en copa, aumento de la densidad de la cortical y la esponjosa. Caderas y rodillas en varo con aparente menor longitud femoral.
- Miembros superiores: aumento de la densidad cortical y esponjosa, longitud de húmeros menor a lo esperado para la edad.

a. Residentes de Tercer Año.

b. Jefa de Residentes.

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez.

- Mano: edad ósea acorde a edad cronológica. Metafisis de radio y cubito sin particularidades. Llama la atención la ausencia de lesiones características en miembros superiores.
- Tórax: aumento de densidad ósea en jaula torácica, resto dentro de límites normales. No se observa rosario costal.
- Columna lumbosacra: sin particularidades.

#### Laboratorio

- Química: función renal y hepática normales, Ca 9.4 mg/dl (VN: 9-11), P 2.5 mg/dl, (VN: 3.3 - 5.5), Mg 2 mg/dl (VN: 1.7-2.2), FAL 428 mg/dl (VN: 10 - 281 mg/dl).
- EAB con ionograma: dentro de límites normales.
- Ionograma urinario Na139, K 68,8, Cl 284, P 146,9. Dentro de límites normales.
- Fracción excretada de P: 88%. Valor Normal: 90 +/- 5%
- Cr urinaria 87,7 mg/dl.
- PTH 47 pg/ml vn: hasta 70 pg/ml.

- 25-OH Vitamina D total: 23,2 ng/ml. Suficiente.

#### FUNDAMENTOS DE LOS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

##### Raquitismo

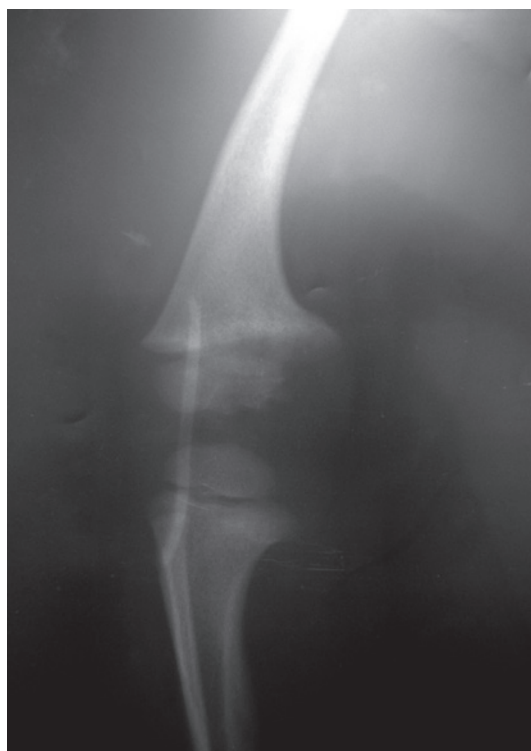
El déficit de vitamina D y calcio es una carencia a considerar en salud, sobre todo en los países en vías de desarrollo, pues generan raquitismo nutricional y osteomalacia, impactando en el desarrollo, crecimiento y salud de lactantes, niños y adolescentes. En nuestro país, en niños de 0 a 14 años, la incidencia de raquitismo nutricional es 15 veces mayor en provincias del sur que del noroeste.

En el raquitismo, se observa una mineralización defectuosa del cartilago de crecimiento, que tiene como característica principal una pobre mineralización de las trabéculas óseas, ocasionando una menor proporción de tejido mineralizado con relación al tejido osteoide. Las causas de raquitismo observadas con mayor frecuencia en la población pediátrica son: el carencial, causado

**Figuras 1. Se observan ambas caderas y rodillas en varo.**



**Figura 2. Detalle de las imágenes radiográficas habituales del raquitismo; metafisis de fémur y tibia ensanchadas, con aspecto de copa. Esponjosa y cortical con aumento de la densidad**



por una deficiencia nutricional de vitamina D y/o calcio y el hipofosfatémico, ligado al cromosoma X.

El raquitismo puede afectar diversos sistemas como el osteoarticular, respiratorio, cardiovascular y neuromuscular.

El cuadro clínico se caracteriza por el retardo del crecimiento de las epifisis y ensanchamiento de las extremidades en zonas metafisarias. Es frecuente observar deformidad de los miembros inferiores al comenzar la deambulacion, y en ocasiones puede observarse aumento del tamaño del cartílago costal, signo conocido como rosario raquítrico.

### **Evolución del paciente**

El paciente en cuestion presentaba afectación en el crecimiento y deformidad en Genu Varo, por lo que se solicitaron radiografías de los miembros a fin de valorar posibles alteraciones en la placa de crecimiento. R.M. comenzó el tratamiento adecuado para su patología, iniciando seguimiento con servicio de genética, y continuando control.

### **DISCUSIÓN**

Los cambios raquítricos que se visualizan con mayor frecuencia en radiología son: engrosamiento de la lámina de crecimiento determinada por la menor calcificación, evidenciando aspecto deshilachado de metafisis, forma de copa en extremos distales de cúbito, radio o peroné, osteopenia y núcleos de osificación de aparición tardía en los huesos largos. Las principales alteraciones óseas se observaron tanto a nivel de miembros superiores como inferiores.

Cualquiera sea el origen de esta patología las manifestaciones clínicas y radiológicas son muy similares por lo que es difícil realizar sólo con estos datos un diagnóstico etiológico. En el caso de este paciente, luego de plantear el diagnóstico clínico de raquitismo, se realizó interconsulta al servicio de Endocrinología, quienes indicaron exámenes complementarios de laboratorio.

Se obtuvieron marcadores bioquímicos sugerentes de raquitismo hipofosfatémico como ser: fosfatemia disminuída, calcemia y parathormona normales. En base a estos resultados y confirmando el diagnóstico de raquitismo hipofosfatémico se realizó consulta con servicio de Genética, quienes ini-

ciaron seguimiento del paciente, su madre y su hermano menor.

Dentro de las probables causas de raquitismo hipofosfatémico se encuentran el de causa carencial, oncogénica, y de causa genética, respecto de estas últimas, la más frecuente el ligado al X. El gen que se altera se denomina PHEX HYP, responsable del raquitismo hipofosfatémico ya que el producto de este gen tiene una acción indirecta sobre la inactivación de la fosfotonina FGF23 (factor de crecimiento fibroblástico 23). Por lo que al presentar mutaciones, se observa un aumento en los niveles de FGF23 (mediador humoral que reduce la reabsorción tubular renal de fosfato y por consiguiente el fosforo serico, inhibiendo también la 1-alfa hidroxilasa renal con la consecuyente disminución de la producción 1,25-di hidroxí vitamina D).

En presencia de un paciente con raquitismo hipofosfatémico se recomienda evaluar función renal y tubular. Por dicho motivo se consulta al servicio de Nefrología quienes descartan raquitismo de causa tubular, confirmado por el dosaje de metabolitos en orina.

### **RECOMENDACIONES**

Si bien el mejor tratamiento del raquitismo carencial es la prevención, se recomienda suplementar a todo recién nacido alimentado a pecho exclusivo con 400 UI/d de vitamina D y promover la síntesis de vitamina D mediante la exposición solar en mayores de 3 meses.

Se deberá iniciar tratamiento ante la presencia de signos y/o síntomas de hipocalcemia o de raquitismo causados por la deficiencia de vitamina D.

El paciente en cuestión presenta diagnóstico de raquitismo hipofosfatémico. En este caso está indicado el tratamiento con calciol 0.03ug/kg/día, se puede administrar la dosis cada 12 o 24 hs, asociado a sales de fosfato 1-2 g/d, para asegurar una adecuada absorción.

El monitoreo del tratamiento debe efectuarse a los 3 meses de instaurado, por un especialista en Endocrinología.

### **CONCLUSIÓN**

Se asume el cuadro de raquitismo hipofosfatémico, permaneciendo la causa del mismo todavía en estudio.

**Agradecimientos**

- Liliana Sabajj, Jefa de servicio de Consultorios Externos HNRG.
- Hamilton Cassinelli, Servicio de Endocrinología HNRG.
- María Lamborizio, Instructora de Residentes de Clínica Pediátrica, HNRG.
- Nicolás Falk, Instructor de Residentes de Clínica Pediátrica, HNRG.

**BIBLIOGRAFÍA**

- Nelson. Tratado de Pediatría. Capítulo 48: páginas 213 a 222, 2013.
- Cassinelli HR. Pronap: Metabolismo mineral del calcio y fosforo, 2010.
- Coordinador: Sánchez A, Expertos: Sánchez A, Oliveri B, Mansur JL, Fradinger E; Colaboradora: Mastaglia S. Diagnóstico, prevención y tratamiento de la hipovitaminosis D. *Rev Argent Endocrinol Metab*. Ciudad Autónoma de Buenos Aires abr./jul. 2013; 50(2).
- Munns CF, et al. Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. *J Clin Endocrinol Metab* February 2016;101(2):394-415.