

## Caso Clínico: raquitismo hipofosfatémico ligado al X

**Presenta: Dra. Rosalba Flores Escamilla**

HEVC, del sexo masculino. Edad de la primera evaluación del padecimiento actual 1 año 10 meses. Edad actual: 16 años 7 meses

**Antecedentes heredo-familiares:** madre de 23 años y padre de 23 años aparentemente sanos. Niegan consanguinidad. Niegan antecedentes de importancia para el padecimiento actual. Abuela materna con diagnóstico de diabetes mellitus tipo 2. Talla blanco familiar 168.5 cm.

**Antecedentes perinatales** producto de la primera gesta, embarazo normoevolutivo, con control prenatal adecuado, obtenido por parto eutócico vía vaginal, peso al nacer 3,480 gramos, longitud 52 cm, egresa binomio sin complicaciones.

**Antecedentes personales no patológicos** nació el 24 de septiembre de 2007. Originario y residente de Villa de Arriaga San Luis Potosí, inmunizaciones acordes a la edad.

**Antecedentes personales patológicos** enfermedad por reflujo gastroesofágico en la etapa de lactante, tratamiento sólo un mes, remisión. No antecedentes quirúrgicos, traumáticos, transfusionales, ni alérgicos.

### Padecimiento y evolución

El padecimiento se manifestó inicio de la deambulación al año 3 meses, sus padres notan pie plano, por lo que acuden a valoración por Ortopedia Pediátrica a la edad de 1 año 10 meses, el cual a la exploración física encuentra contractura de los abductores, genu valgo y se descarta pie plano. A los 2 años 8 meses los padres notan mayor "deformidad" a nivel de las rodillas por lo que acuden a valoración por Pediatría. Se envió a genética y endocrinología pediátrica para complementación diagnóstica

**GENÉTICA:** Edad 2 años 10 meses. Peso 13 Kg, talla 90 cm, observan ensanchamiento de todas las metafisis, genu valgo bilateral.

**ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA:** 2 años 10 meses. Peso 13.2 Kg, talla 91 cm, segmento inferior 40 cm, SS/SI 1.27. Brazada 93 cm, diferencia brazada talla 2 cm; creciendo dentro del canal familiar.

Resultados de laboratorio: Creatinina 0.3 mg/dl, fósforo 2.6 mg/dl, Creatinina urinaria 66.6 mg/dl, fósforo urinario 120.5 mg/dl. Reabsorción tubular de fósforo 79.1%. PTH 76.4 pg/ml (normal hasta 65), calcio sérico 9.6 mg/dl, fosfatasa alcalina 506 U/l.

Se integra diagnóstico de RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO, se inicia manejo con calcitriol 0.25 mcg cada 12 horas y fosfato de sodio vía oral, **se desconoce la dosis**. Se refiere que el niño presentaba mal apego a tratamiento, relacionado a sensación de mareo y diarrea ocasional. Durante su seguimiento con manejo dinámico, con ajustes de dosis de acuerdo a incremento ponderal. Los padres refieren que endocrinología otorga el alta del servicio a los 9 años 11 meses para continuar manejo con nefrología pediátrica.

**NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA:** Inicia su valoración de la función renal descartando afección en la función. Ultrasonido renal en 2019 con aumento en la ecogenicidad de ambos riñones, continuo manejo con calcitriol y solución de fosfato de sodio y después se cambió a fosfato comprimido de 250 mg con incrementos de acuerdo a la respuesta bioquímica.

### ESTUDIOS DE LABORATORIO Y GABINETE EN EL SEGUIMIENTO

11/09/2012: Densitometría ósea T-Score columna -2.6, T-score cadera -1.7.

28/01/2015: Depuración de creatinina 144 ml/min/1.73m<sup>2</sup>

07/08/2019: TFG 143 ml/min/1.73m<sup>2</sup>.

23/02/2022: TFG 119 ml/min/1.73m<sup>2</sup>.

USG ABDOMINAL 09/10/2013: Ambos riñones de morfología, situación y ecogenicidad normal, con regularidad cortical, sin cambios en la relación cortico medular, sin dilatación pielocalicial ni imágenes focales parenquimatosas. El derecho mide 71 x 34 x 37 mm y el izquierdo 78 x 34 x 34 mm.

USG ABDOMINAL 30/07/2019: Riñón derecho de 76 x 40 x 34 mm, de morfología, situación normal, aumento en la ecogenicidad de manera generalizada, con regularidad cortical, sin cambios en la relación corticomedular, sin dilatación pielocalicial ni imágenes focales sólidas, quísticas, o cálcicas parenquimatosas. Seno de

morfología regular, poco prominente e hiperecogénico. Riñón izquierdo de 82 x 29 x 32 mm, de morfología, situación normal, aumento de la ecogenicidad de manera generalizada, con regularidad cortical, sin cambios en la relación corticomedular, sin dilatación pielocalicial ni imágenes focales sólidas, quísticas o cálcicas parenquimatosas. Seno de morfología regular, poco prominente e hiperecogénico.

Fecha	Calcio	Fósforo	PTH	FA	RTF	PU	Magnesio
20/07/2010	9.6	2.6	75.4		79.1		
10/9/2010		2.28		506	87.4		
1/11/2010	10.1	2.7	62		67	178	
11/2/2011	9.1	2.9		415	43.1	115.2	
20/02/2012	8.9	4.1		329			1.71
7/9/2012	9.2	2.8					1.62
4/1/2013	8.9	4.7					1.62
13/02/2014	9.2	1.8					1.72
27/03/2014	9.3	2.4					
11/8/2014	8.5	6.2					
2/1/2015	7.8	5.6					1.74
15/06/2015	8.5	5.6					1.48
14/12/2015	8.3	4.9				73.7	
18/04/2016	8.5	4.8					1.5
15/08/2016	7.8	7.3					1.26
23/08/2016	8.8	2.9		602		199.5	
24/10/2016	8.6	2.9					
24/03/2017	9	3.1		429			1.45
4/8/2017	8.4	2.5		403			1.45
2/2/2018	9.5						1.42
1/2/2019	8.5	2.3					
31/01/2020	8.37	2.5					
18/11/2021	9.3	2					1.33
17/02/2022	9.3	2.2					1.8
10/4/2022	8.9	2.2		918			1.7
24/07/2023	8.8	2.1		690			1.7
16/01/2024	9.2	2.3		557			1.8

PTH: Parathormona. FA: Fosfatasa alcalina. RTF: PU:

OFTALMOLOGÍA: No encuentra alteraciones.

GENÉTICA: **Se realiza panel genético para raquitismo el 13 de Abril de 2022, el cual reportó una variante de significado incierto en el gen PHEX c.332\_334del (p.Val111del), en hemizygos.**

Tratamiento: comprimidos de fosfato 250 mg cada 6 horas (88 mg/k/día) y calcitriol 0.50 mcg /día.

Perspectiva: en trámite el tratamiento con Burosumab.