

Se trata de LVM, femenina. Edad de primera evaluación 2 años.

Edad actual 7 años 1 mes.

**Antecedentes Heredo Familiares:** Madre de 28 años, padre de 32 años aparentemente sanos, 3 hermanos aparentemente sanos, no se refieren afecciones óseas en la familia.

**Antecedentes perinatales:** Producto de gesta 2, embarazo normo evolutivo. Parto distócico con uso de fórceps nacido en hospital Rural. Termino. Peso 3,600 gr talla 50 cm

**Antecedentes personales no patológicos:** nacida el 28 de abril de 2017. Originario de Mier y Noriega, Nuevo León.

**Antecedentes personales patológicos:** No antecedentes quirúrgicos, traumáticos, transfusionales, ni alérgicos.

### **Padecimiento y evolución**

**Motivo de consulta:** Deformidad en extremidades inferiores con alteración de la marcha.

Padres reportan deambulación a los 18 meses de edad, con alteración de la marcha así como peso y talla baja, por lo que es visto inicialmente por pediatría y referido a Ortopedia y Endocrinología.

Edad	Peso	Talla
2 años	8.7 kg (-2.33 SD)	74.5 cm (-3.69 SD)

Se documenta radiológicamente displasia en las epífisis proximales y distales del fémur y tibia bilateral, así como epífisis proximal del humero bilateral y distal del radio bilateral. Estudios generales generales normales.

Calcio 9.5 mg/dl Magnesio 2.0 mg/dl Fosforo 2.4 mg/dl Fosfatasa alcalina (FA) 793 UI/L Hormona Parathormona (PTH) 59.1 pg/ml Vitamina D 61ng/ml Deshidrogenasa Láctica (DHL) 280 UI/L

Se solicitan valores de absorción tubular de fosforo. Se dan recomendaciones.

**Paciente pierde seguimiento.**

**3 años después retoma seguimiento.**

Edad	Peso	Talla
5 años 2 meses	13.4 kg (-2.7 SD)	90 cm (-4.32 SD)

Valorada nuevamente por Endocrinología, Nefrología y Ortopedia. Confirmando el diagnóstico clínico de raquitismo hipofosfatémico. Laboratorios: Calcio 9.6 mg/dl FA 504 UI/L Fósforo 1.9 mg/dl Vitamina D 26.7 ng/ml

Iniciando tratamiento de: Fosfatos 4ml cada 6 hr, Calcitrol 0.25 mg 1 tableta cada 24 hr, Hidroclorotiazida 12.5mg cada 24 hr.  
Se comenta el caso con Genética y se realiza estudio genético, el cual reporta una variante patogénica en gen PHEX: c.1645+1G>A (splice donor)

Al confirmar diagnóstico se inicia tratamiento:  
Borsumab (dosis 0.8 mg/kg) 10 mg aplicación subcutánea cada 2 semanas.

Edad	Peso	Talla
5 años 11 meses	13.3 kg (-3.55 SD)	92 cm (-4.77 SD)

	21 febrero 2023	21 marzo 2023	5 mayo 2023	5 septiembre 2023	3 octubre 2023	19 febrero 2024
Número de dosis Borosumab	1	3	7	15	17	27
Calcio (mg/dl)	8.9	9.4	9.1	9.7	9.8	9.7
Fósforo (mg/dl)	2.3	3.6	3.3	4.1	4.2	3.4
Fosfatasa Alcalina (U/L)	588	587	368	360	360	450

Edad	Peso	Talla
6 años 11 meses	15.5 kg (-2.94 SD)	99 cm (-4.39 SD)

Al día de hoy, paciente continua con tratamiento establecido mostrando mejoría clínica, bioquímica y musculoesquelética.