

HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL X, REPORTE DE UN CASO CON IDENTIFICACION DE MUTACION NOVEL DEL GEN PHEX.

*Presentan: Dra. Macarena Jiménez V.
Residente Endocrinología Adultos
Pontificia Universidad Católica de Chile*

*Dr. Pablo Florenzano V.
Endocrinólogo
Pontificia Universidad Católica de Chile*

Caso 1

Hombre, 32 años, que consulta por dolor óseo y articulares en rodillas y tobillos asociado a mialgias y debilidad en extremidades inferiores. Refiere parestesias de extremidades superiores y dolor a la palpación de tendón calcáneo bilateral. Destaca además pérdida de audición parcial a izquierda y pérdida de 10 piezas dentales tras múltiples abscesos dentales. En anamnesis remota destaca historia de múltiples fracturas en la infancia y fractura por estrés del tarso a los 30 años, deformidades óseas (genu varo) y artrosis de ambas rodillas. Requirió cirugía ortopédica en 4 ocasiones. En la historia familiar destaca la presencia de hija con hipofosfatemia y manifestaciones clínicas similares.

Al examen: talla 1,59 m, peso 74 kg, normotenso, pérdida piezas dentales, genu varo bilateral y dolor a la palpación de tendón calcáneo bilateral. Resto del examen normal. Además, es evaluado por odontología, destaca absceso y fistula dental, con indicación de drenaje y extracción de pieza dentaria. Evaluación otorrinolaringológica con impedanciometría y audiometría en rango normal.

Se solicitan exámenes de laboratorio cuyos resultados se resumen en la Tabla 1, e imágenes que muestran la presencia de fracturas vertebrales (T9-T11), retardo de consolidación en sitios de osteotomía, y signos radiográficos compatibles con entesopatías en región occipital, glenoides, olecranon y tendón calcáneo. Se realizó el estudio genético de 13 genes asociados a enfermedades hipofosfatémicas hereditarias en el paciente y su hija, identificándose en ambos mutación del gen PHEX c.1366 T>G p.W456G.

Tabla 1

		Valores de referencia
Fósforo (mg/dl)	2,0	2,6-4,5
Calcio (mg/dl)	9,7	8,5-10,5
Albúmina (g/dl)	5,1	3,5-5,0
PTH (pg/ml)	37	15-65
Fosfatasa Alcalina (U/l)	210	45-115
25 OH-Vitamina D(ng/ml)	13,8	20-50
iFGF23 (pg/ml)	96	<30
cFGF23 (RU/ml)	87	<180
Creatinina (mg/dl)	0,63	0,7 -1,2
Calciuria 24 hrs (mg)	87	25-300
Na en orina 24hrs (mEq)	105	40-220
Creatinina en orina 24hrs (gr)	1,33	0,63-2,5
TRP (%)	86	85-95%
TmP/GFR (mg/dl)	1,68	3.09–4.18

A partir de este caso clínico se presentará el tema: “HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL X, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y MANEJO EN EL ADULTO”.

Referencias:

1. Florenzano P, Cipriani C, Roszko KL, et al. Approach to patients with hypophosphataemia. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2020;8(2):163-174.
2. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan de Beur SM, Insogna KL. A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. *J Bone Miner Res.* 2011;26(7):1381-1388.
3. Insogna KL, Briot K, Imel EA, et al. A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase 3 Trial Evaluating the Efficacy of Burosumab, an Anti-FGF23 Antibody, in Adults With X-Linked Hypophosphatemia: Week 24 Primary Analysis. *J Bone Miner Res.* 2018;33(8):1383-1393.