

CASO 2

“SÍNDROME DE HUESO HAMBRIENTO A CAUSA DE RAQUITISMO”

Presenta Dra. Catalina Jiménez
Residente Endocrinología Pediátrica UC
Dr. Cristian Seiltgens
Endocrinólogo Pediatra UC
GRUPO PEDIATRIA PUC

Presentación del caso: Paciente de 2 años 8 meses, sexo masculino, antecedentes de regresión del desarrollo psicomotor, inmunodeficiencia celular, talla baja, epilepsia y sospecha de displasia esquelética. Es hospitalizado en unidad de cuidados intensivos por neumonía grave. Dentro de sus exámenes destacó calcio iónico 1,43 mg/dL, fósforo 2,5 mg/dL y magnesio 1,3 mg/dL, fosfatasas alcalinas 963 U/L, parathormona (PTH) 225 pg/mL, 25OHD 59,43 ng/ml, TRPi 70,48%, TmP GRF 1,6 (VR 2,9-6,5), creatinina 0,15 mg/dl. Radiografías con osteopenia generalizada con mala definición de metafisis y múltiples fractura de huesos largos. Se diagnostica un raquitismo vitamina D dependiente que es confirmado posteriormente con estudio genético: c.[1962A>G];[1226C<T] que es una variante patogénica. Al ingreso inicia tratamiento con calcitriol 0,25 ug cada 12 h con titulación de dosis hasta 5 ug cada 12 hrs, debido a diagnóstico diferencial de alteración del receptor de vitamina D, previo a resultado de test genético; necesidades de aportes de calcio endovenoso y oral en aumento hasta 500 mg/kg/día de calcio elemental, además de magnesio y fósforo. Con PTH y FA en primeros días a la baja, pero que presentan alza de manera posterior hasta 300 pg/ml y 1250 (U/L) respectivamente, con nueva normalización al día 35. A los dos meses de seguimiento paciente con suplementación de calcio baja y calcitriol 0,5 ug cada 12 hrs, evoluciona en *catch up* progresivo en talla, recupera hitos del desarrollo de manera paulatina, resuelve deficiencia inmunológica y síndrome convulsivo.

Discusión/Conclusión: El raquitismo es un diagnóstico diferencial que no debemos dejar de lado, si bien es una entidad cada vez menos frecuentes, las causas genéticas existen. El inicio de tratamiento tiene consecuencias a nivel de remodelación ósea, similar a lo que ocurre en pacientes post paratiroidectomía en hiperparatiroidismo, por lo que es importante la pesquisa precoz de síndrome de hueso hambriento: hipocalcemia, hipofosfemia, hipomagnesemia, y entregar un tratamiento oportuno.

Carpenter TO. Rickets. Nat Rev Dis Primers. 2017

Levine MA. Diagnosis and Management of Vitamin D Dependent. Rickets. Front. Pediatr.2020

Kitanaka S. The molecular basis of vitamin D-dependent rickets type I. Endocr J. 2001