



## Tratamiento ortopédico del raquitismo hipofosfatémico presentado en una niña de 12 años: a propósito de un caso

Dr. Miguel Olalde Hernández,\* Dr. Agustín López Hernández,\*\* Dr. Alfredo Guzmán Flores,\*\*\*  
Karina Posada Martínez,\*\*\*\* José Jesús Navarro Espinoza\*\*\*\*  
*Hospital Infantil de Morelia «Eva Sámano de López Mateos». Morelia, Michoacán, Méx.*

### RESUMEN

El raquitismo hipofosfatémico es un defecto en la mineralización ósea, originado por alteraciones metabólicas de calcio y fosfatos, siendo características la hiperfosfatemia e hipercalcemia; produce deformidades óseas, la más importante de ellas es el genu varo, el cual provoca alteraciones que disminuyen la calidad de vida de los pacientes. Presentamos el caso de paciente femenina, atendida en el Hospital Infantil de Morelia, diagnosticada con raquitismo hipofosfatémico ligado a cromosoma X. Acude al Servicio de Ortopedia en septiembre del 2014, con 12 años de edad, por presentar dificultad para la deambulación desde los 18 meses de edad, así como deformidad progresiva de las extremidades inferiores, habiendo sido previamente multitratada sin observarse mejoría; a la exploración física destaca una talla baja, además de angulación en varo en ambas rodillas de 50°, así como hipofosfatemia y fosfatemia. El tratamiento constó de calcitriol y fosfatos, además de fisiodesis en ambas rodillas a nivel tibial bilateral, mediante grapas de Blount; dicho tratamiento fue insatisfactorio, por lo cual se practicaron osteotomías valguizantes en ambas tibias, utilizando clavos de Steinmann para la fijación de los sitios; a la paciente se le colocaron para rehabilitación ortopédica rodilleras mecánicas; su seguimiento continúa actualmente.

Nivel de evidencia: IV

**Palabras clave:** Raquitismo hipofosfatémico, genu varo bilateral, osteotomía valguizante.  
(Rev Mex Ortop Ped 2018; 2:89-92)

### SUMMARY

Hypophosphatemic rickets is bone mineralization defect, caused by metabolic calcium and phosphates alterations, being characteristic hyperphosphatemia and hypercalcemia; causes bone deformities, genu varum is the most important, which causes alterations that decrease the patient's life quality. We present the case of a female patient treated at the Morelia's Children Hospital diagnosed with X-linked hypophosphatemic rickets. She attended the Orthopedics Service in September 2014, at the age of 12 years old, suffering walking difficulty since 18 months old, in addition to progressive lower limbs deformity, having previously been treated without improvement; physical examination shows a low stature, and varus deformity in the knees almost 50°, as well as hypophosphatemia and phosphaturia. The treatment consisted of calcitriol and phosphates, fysiodesis in both knees at tibial level using blount staples, this treatment was unsatisfactory, reason why valguing osteotomies were performed in both tibias and fixation of the sites with Steinmann nails were performed; the patient received orthopedic rehabilitation with mechanical prosthetic knees; It's follow-up continues until today.

Evidence level: IV

**Key words:** Hypophosphatemic rickets, bilateral genu varum, osteotomy valgus.  
(Rev Mex Ortop Ped 2018; 2:89-92)

### INTRODUCCIÓN

El raquitismo es una enfermedad conocida desde tiempos antiguos; Sorano de Éfeso y Galeno desde el siglo I y II d.C. describieron deformidades óseas características en el raquitismo,<sup>1</sup> Daniel Whistler, un médico inglés, hizo la primera descripción de esta enfermedad como tal en 1645. Glisson (1650), Bland-Sutton (1889) y Mellanby (1919) realizaron investigaciones para determinar la etiología del raquitismo; pero no fue hasta 1917 que McCollum

\* Traumatólogo y Ortopedista Pediatra adscrito al Hospital Infantil de Morelia «Eva Sámano de López Mateos».  
\*\* Director del Hospital Infantil de Morelia «Eva Sámano de López Mateos».  
\*\*\* Nefrólogo pediatra del Hospital Infantil de Morelia «Eva Sámano de López Mateos».  
\*\*\*\* Alumnos de la Cátedra de Clínica Quirúrgica III de la Facultad de Ciencias Médicas y Biológicas «Dr. Ignacio Chávez» de quinto año.

identificó que la vitamina D tenía un gran rol en la etiología de este padecimiento.<sup>1</sup>

El raquitismo es una entidad que afecta a niños y adolescentes característicamente; es causada por fallas en la calcificación del osteoide. La forma más común de raquitismo hipofosfatémico es el ligado al cromosoma X,<sup>2</sup> condición causada por un defecto tubular renal que lleva a una reabsorción disminuida de fosfato, fosfatasa y consecuentemente a una hipofosfatemia; hay producción renal disminuida de 1,25-dihidroxitamina D3 y mineralización deficiente en huesos;<sup>3-5</sup> los individuos afectados tienen estatura baja y raquitismo resistente a vitamina D; además, pueden presentar deformidades en extremidades inferiores, ostalgia, abscesos dentales, alteraciones en la audición, entesopatía y osteomalacia;<sup>6</sup> se ha demostrado que el genu varo y genu valgo son las principales deformidades clínicas en la mayoría de los pacientes con este tipo de raquitismo.<sup>5,7-9</sup>

### REPORTE DE PACIENTE

Presentamos el caso de paciente femenino de 14 años de edad, atendida en el Hospital Infantil de Morelia «Eva Sámano de López Mateos» del 2014 a 2016, diagnosticada con raquitismo hipofosfatémico ligado a cromosoma X. Dicha paciente acude a la consulta en el 2014 por presentar gran deformidad estética (*Figuras 1 y 2*) y dificultad para la deambulación desde los 18 meses de edad, así como genu varo bilateral progresivo, siendo manejada por múltiples facultativos, de forma conservadora sin presentar mejoría; por lo que acude al Servicio de Ortopedia Pediátrica del mismo hospital.

La paciente fue manejada por un equipo multidisciplinario en conjunto por los Servicios de Ortopedia, Nefrología y Radiología Pediátricas. A la exploración física destaca una talla baja, con percentila de talla de 3.5 (rango normal de 5 a 95),<sup>10</sup> percentila de peso de 31 (normal de 5 a 85)<sup>11</sup> e IMC de 19.9 (normal 20-25); además, se encuentran deformidades angulares en rodillas, con genu varo bilateral severo de más de 50° (*Figura 3*). Entre los datos bioquímicos de importancia se aprecia hipofosfatemia.

El tratamiento médico se basó en calcitriol y fosfatos; no se observó mejoría, por lo que en junio del 2015 se decide realizar tratamiento quirúrgico consistente en fisiodesis de ambas rodillas a nivel tibial bilateral, mediante la colocación de grapas de Blount, pero dicho tratamiento no fue satisfactorio debido a que la paciente, por su edad, ya estaba muy cercana al cierre fisario; se decidió retirar las grapas 10 meses después (Abril de 2016) (*Figura 4*), procediéndose a practicar osteotomías valguizantes en ambas tibias y

fijando los sitios de osteotomía con clavos de Steinmann de 1/8: tres en tibia derecha y dos en tibia izquierda (*Figuras 5 y 6*) en diferentes intervenciones (abril y agosto de 2016, respectivamente) (*Figura 7*). Procediéndose a retirar el material de osteosíntesis tres meses después de cada intervención, previa valoración radiológica de la consolidación de las osteotomías (julio y noviembre de 2016, respectivamente); la paciente se encuentra en rehabilitación activa hasta la actualidad, prescribiéndosele también la colocación



**Figura 1.**

*Paciente de 12 años con raquitismo hipofosfatémico, que muestra deformidad en varo bilateral. Vista de frente, previa a intervenciones.*



**Figura 2.**

*Paciente de 12 años con raquitismo hipofosfatémico. Vista posterior.*

de rodilleras mecánicas para su flexo-extensión y limitación del varo y valgo postquirúrgico; siendo ese su tratamiento hasta la actualidad.

### RESULTADOS

La paciente recibió tratamiento ortopédico y protésico, lográndose una corrección estética casi total hasta la actualidad. Funcionalmente se presenta una puntuación de 45 en la escala de la *Knee Society* modificada por Insall.<sup>12</sup> Al momento se encuentra deambulando con ayuda de muletas ortopédicas y uso de rodilleras mecánicas (*Figuras 8 y 9*). Por indicación del Servicio de Nefrología Pediátrica, se indica continuación de tratamiento hasta la edad de 17 años con calcitrol



**Figura 3.** Radiografía AP de miembros inferiores de paciente con raquitismo hipofosfatémico previo a la cirugía valguizante.



**Figura 4.** Paciente con raquitismo hipofosfatémico antes de la cirugía.



**Figura 5.** Radiografía AP de miembros inferiores de paciente con raquitismo hipofosfatémico después de la cirugía, se observan clavos de Steinmann en ambas rodillas.



**Figura 6.** Paciente con raquitismo hipofosfatémico después de la osteotomía valguizante en miembro inferior derecho.



**Figura 7.** Paciente con raquitismo hipofosfatémico posteriormente a cirugía valguizante de miembro inferior izquierdo.

50 µg cada 24 horas y fosfatos 20 mL cada 12 horas (disueltos en un litro de agua).

## DISCUSIÓN

El raquitismo hipofosfatémico es una enfermedad que ha sido descrita desde el siglo I D.C.; en la actualidad es un padecimiento que, tratado de forma oportu-



**Figura 8.**

*Paciente con raquitismo hipofosfatémico después de 18 meses de tratamiento. Vista anterior.*



**Figura 9.**

*Paciente con raquitismo hipofosfatémico después de 18 meses de tratamiento. Vista lateral izquierda.*

na y por un equipo interdisciplinario conformado por médicos pediatras, ortopedistas y nefrólogos, tendrá un buen pronóstico. Se requiere un diagnóstico temprano para evitar deformidades graves o irreversibles, con el objeto de obtener mejores resultados estéticos y funcionales.

## Referencias

1. Rajakumar K. Vitamin D, cod-liver oil, Sunlight, and rickets: a historical perspective. *Pediatrics*. 2003; 11(2): e132-135.
2. Rafaelsen S, Johansson S, Ræder H, Bjerknes R. Hereditary hypophosphatemia in Norway: a retrospective population-based study of genotypes, phenotypes, and treatment complications. *Eur J Endocrinol*. 2016; 174(2): 125-136.
3. Uzuna E, Günay AE, Kızkapanc TB, Mutlu M. Atraumatic displaced bilateral femoral neck fracture in a patient with hypophosphatemic rickets in postpartum period: a missed diagnosis. *Int J Sur Case Rep*. 2016; 28: 321-324.
4. Pang Q, Qi X, Jiang Y, Wang O, Li M, Xing X et al. Clinical and genetic findings in a Chinese family with VDR-associated hereditary vitamin D-resistant rickets. *Bone Res*. 2016; 4: 16018.
5. Steven NM, Hennrikus WL. 3 cases of genu valgum in medically treated x-linked hypophosphatemic rickets. *Austin J Orthopade & Rheumatol*. 2015; 2(3): 1020-1022.
6. Hirao Y, Chikuda H, Oshima Y, Matsubayashi Y, Tanaka S. Extensive ossification of the paraspinal ligaments in a patient with vitamin D-resistant rickets: case report with literature review. *Int J Surg Case Rep*. 2016; 27: 125-128.
7. Linglart A, Biosse-Duplan M, Briot K, Chaussain C, Esterle L, Guillaume-Czitrom S et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood. *Endocr Connect*. 2014; 3(1): R13-30.
8. Martos GA, Aparicio C, De Lucas C, Gil PH, Argente J. X-linked hypophosphatemic rickets due to mutations in PHEX: clinical and evolutionary variability. *An Pediatr (Barc)*. 2016; 85(1): 41-43.
9. Al Kaissi A, Farr S, Ganger R, Klaushofer K, Grill F. Windswept lower limb deformities in patients with hypophosphatemic rickets. *Swiss Med Wkly*. 2013; 143: w13904.
10. LMS Parameters for Girls: Height for Age. National health and nutrition survey (NHANES), CDC/National Center for Health Statistics.
11. LMS Parameters for Girls: Weight for Age. National health and nutrition survey (NHANES), CDC/National Center for Health Statistics.
12. Insall JN, Dorr LD, Scott RD, Scott WN. Rationale of the Knee Society clinical rating system. *Clin Orthop Relat Res*. 1989; 248: 13-14.

www.medigraphic.org.mx

Correspondencia:

Dr. Miguel Olalde Hernández  
Hospital Innova Médica  
Calle Justo Mendoza Núm. 222, Int. 108,  
Cuahtémoc, 58020,  
Morelia, Michoacán, México.  
E-mail: molalde\_h29@hotmail.com