



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 482/157 - UN TIPO PECULIAR DE RAQUITISMO EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA

D. Fuentes Martínez<sup>1</sup>, M. Sánchez Fernández<sup>1</sup>, J. Sánchez Agar<sup>2</sup> y C. Hernández Pérez-Molera<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Ñora. Murcia. <sup>2</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Espinardo. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 52 años, con antecedente de raquitismo hipofosfatémico ligado cromosoma X-dominante. Mutación P534L en el exón 15 del gen PHEX de origen materno. Tiene familiares afectados con talla baja e incurvación de extremidades inferiores, como su hermano y su madre. Como otros antecedentes personales, destacamos talla baja varias fracturas de extremidades, caídas habituales de piezas dentarias, osteoporosis y dolores óseos en seguimiento por Reumatología.

Se presenta en Consulta de Atención Primaria para nueva revisión por parte de su Médico de Atención Primaria, que se encarga de hacer un seguimiento de la evolución de su enfermedad.

**Exploración y pruebas complementarias:** Para el control evolutivo, acude con una analítica de sangre y orina, así como una radiografía de su antebrazo, donde presenta una osteoporosis con T -3,4 y antecedentes de fractura.

**Orientación diagnóstica:** En estas revisiones, el objetivo es asegurarse que el paciente lleva un buen control de sus dolores articulares y óseos con la medicación adecuada. Así mismo, se hace un control auditivo, dental y de la función renal, como posibles complicaciones del raquitismo hereditario. Para ello, se hace un control periódico de la creatinina y del filtrado glomerular. Estas revisiones se realizan de forma conjunta con el otorrinolaringólogo, nefrólogo, dentista y reumatólogo. Debido al efecto secundario del tratamiento (fosfato oral y calcitriol), el médico también valora el control del mismo.

**Diagnóstico diferencial:** Raquitismo por déficit de calcio, tipo carencial. Raquitismo por déficit de calcio hereditario. Raquitismo por déficit de fosfato adquirido. Raquitismo por déficit de fosfato hereditario.

**Comentario final:** Este tipo de raquitismo, con niveles bajos de fosfato, no presenta déficit de vitamina D, mientras que presenta niveles normales de calcio. Su mecanismo de acción se debe a pérdidas renales de fosfato, adquirida de forma hereditaria, y de forma más concreta, ligada al cromosoma X. Esta patología genera falta de crecimiento, alteraciones óseas, renales, auditivas, dentales, debilidad y fatiga... Es esencial el seguimiento clínico por parte del Médico de Atención Primaria.

## **Bibliografía**

1. Scheinman SJ. Hereditary hypophosphatemic rickets and tumor-induced osteomalacia. UptoDate, 2020.

**Palabras clave:** Raquitismo. Hereditario. Seguimiento.