

Crecimiento en estatura y cambio en las proporciones corporales en niños y niñas con Raquitismo Hipofosfatémico Familiar

4° Jornadas Nacionales de Auxología
1° Jornadas Nacionales de Desarrollo

Mariana del Pino*, Arenas, Ma. Alejandra*, Gisela Viterbo**
Belgorosky Alicia**, Virginia Fano*

Servicio de Crecimiento y Desarrollo*/ Endocrinología**
Hospital Garrahan

Raquitismo Hipofosfatémico Hereditario (RHH)

- Grupo de trastornos hereditarios caracterizados por hipofosfatemia debido a la pérdida renal y un metabolismo defectuoso de la vitamina D.
- Los niños presentan baja estatura, alteración del eje de los miembros inferiores y dolor óseo.
- En las radiografías se observa: deflecamiento metafisario, osteopenia.
- La forma ligada al X Dominante es la más frecuente. Incidencia de 1/20.000 nacidos vivos. Causada por una mutación inactivante del gen PHEX (gen regulador de fosfato con homología a las endopeptidasas del cromosoma X)

RHH

Objetivos: describir el crecimiento en estatura y cambios en las proporciones corporales en niños/as argentinos con RHH.

Diseño: estudio observacional, descriptivo y cohorte retrospectivo.

Material y Métodos

N= 97 (29 varones y 67mujeres), seguidos entre 1992 y 2018.

En cada visita se midió: - estatura

- estatura sentada y se calculó el índice ES/E
- desarrollo puberal.

Se clasificaron en 2 grupos según la adherencia al tratamiento

- **G1: buena adherencia:** cumplimiento de las indicaciones y asistencia a más del 80% de las consultas programadas y
- **G2 pobre adherencia .**

El crecimiento en pubertad fue estimado por el método Preece Baines 1.

h_1 = the upper asymptote of the function, i.e. an estimate of final height

h_0 = is approximate height at peak height velocity

s^0 and s^1 = rate constants controlling respectively height velocity before puberty and at adolescence

θ = the timing parameter, controlling the position of the adolescent growth spurt along the time axis, which corresponds to age at peak height velocity.

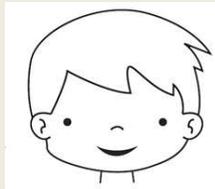
$$h_1 - \frac{2(h_1 - h_0)}{e^{s_0(t-\theta)} + e^{s_1(t-\theta)}}$$

Goodness of Fit : Residual Standard Deviation (RSD) = $\sqrt{\frac{\sum d_i^2}{N - k}}$

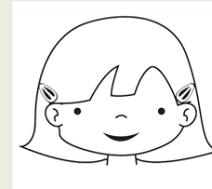
Resultados:

Resultado 1

97 (1992-2018)



= 30



= 67

Crecimiento Prenatal:

Peso (N=62/97)

X= 3306* g (2200 / 4700)

Estatura: N= 19/97

X= 50,35 cm* (46 / 54,5)

*Sin diferencias estadísticas con la población Argentina

Primer consulta:

Edad: X 3.50 años (0,16 / 14,59)

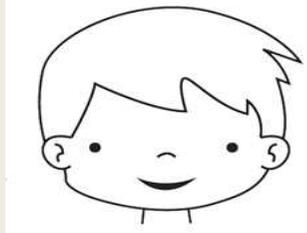
Estatura: SDE X= -2.31 (-5.88 / 0.61)

Proporciones Corporales (E/ES) SDE X= +3,43 (-1,7 / 10,4)

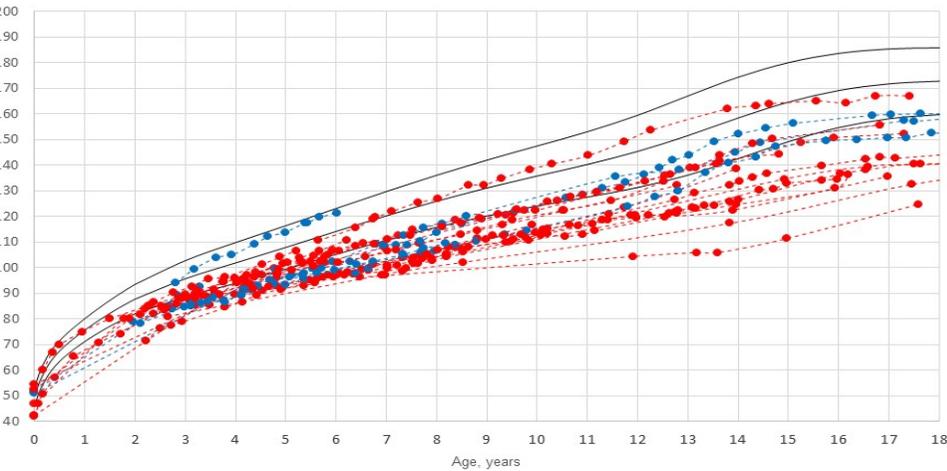
["Miembros cortos"](#)

Resultado 2: Estatura

N=30



Boys
Height



N=13/30

Estatura Adulta: Mediana 142,35 cm (120,7/167)

SDE X= -4,56 (-6,58 / -0,86)

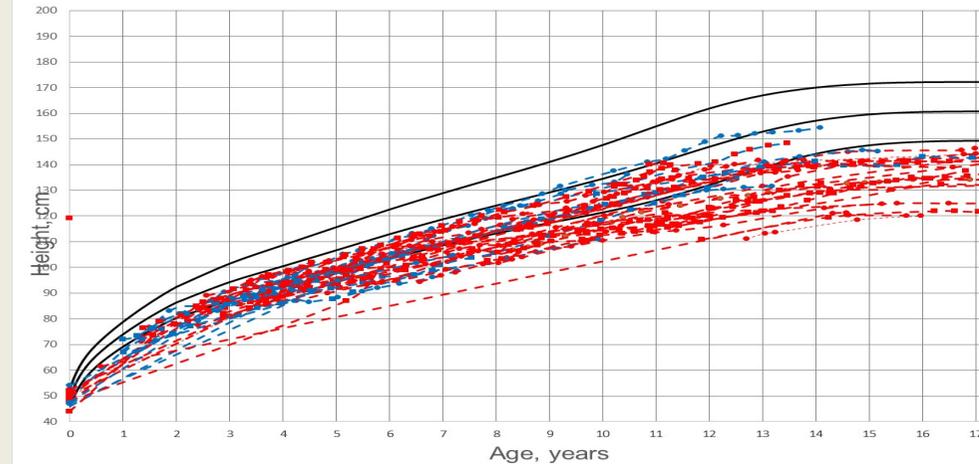
Buena adherencia al tto : Z: -2,14 (-1,83 / -2,92)

Pobre adherencia: Z -4,66 (-0,74 / -6,93)

N=67



Girls
Height



N=29/67

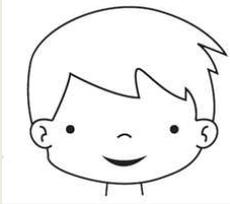
Estatura Adulta: Mediana 141,4 cm (120/154,

SDE X= -3,16 (-6,93 / -0,74)

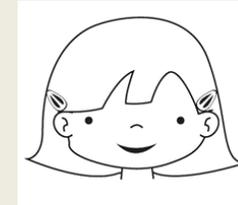
Buena adherencia al tto: Z -2,37 (-0,86 / -2,99)

Pobre adherencia: Z -4,09 (-2,72 / -6,58)

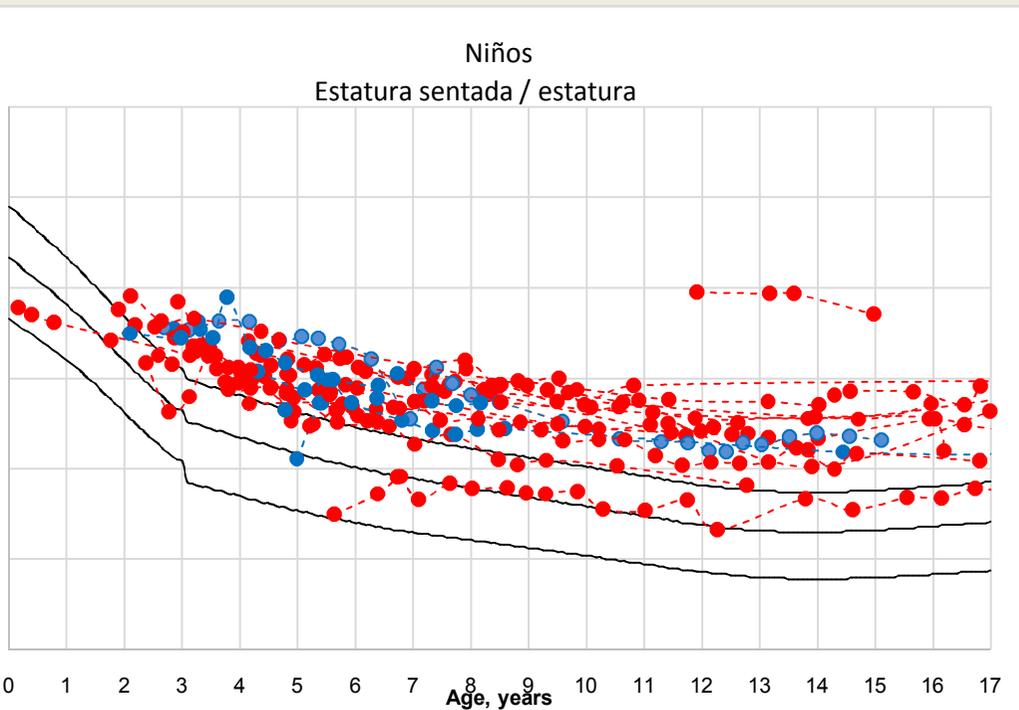
Resultado 3: Proporciones Corporales.



N=30



N=67

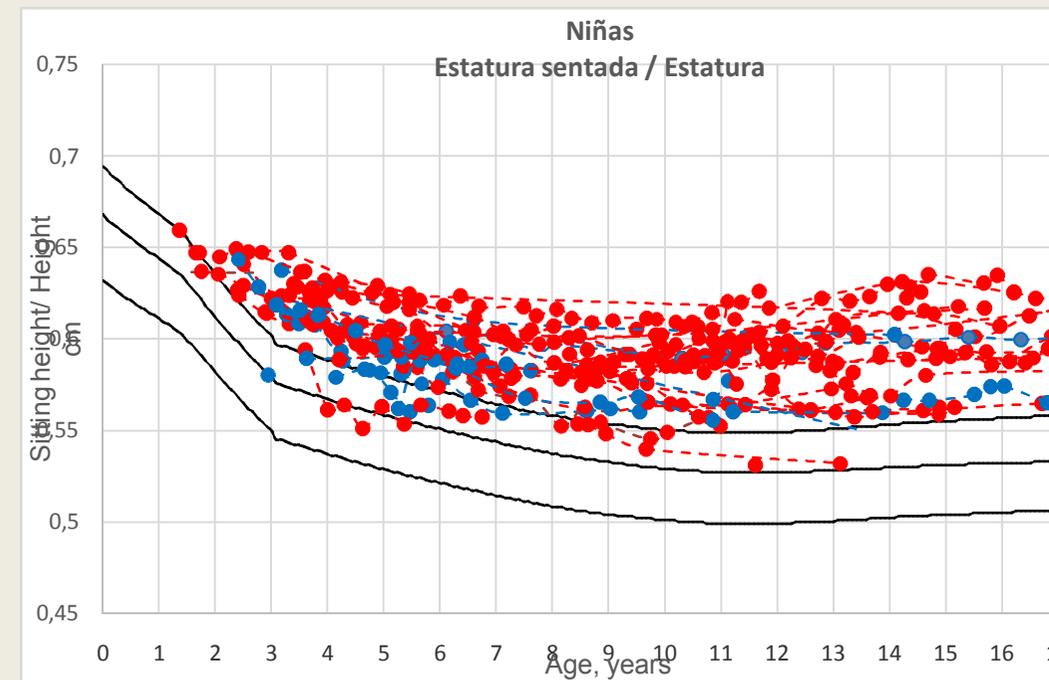


Índice ES/E a la adultez:

SDE X= +5,3 (1,3 / 8,1)

Buena adherencia al tratamiento: Z + 3.4 (4,7 / 1.3)

Pobre adherencia: Z + 6.5 (8.1 / 3.8)



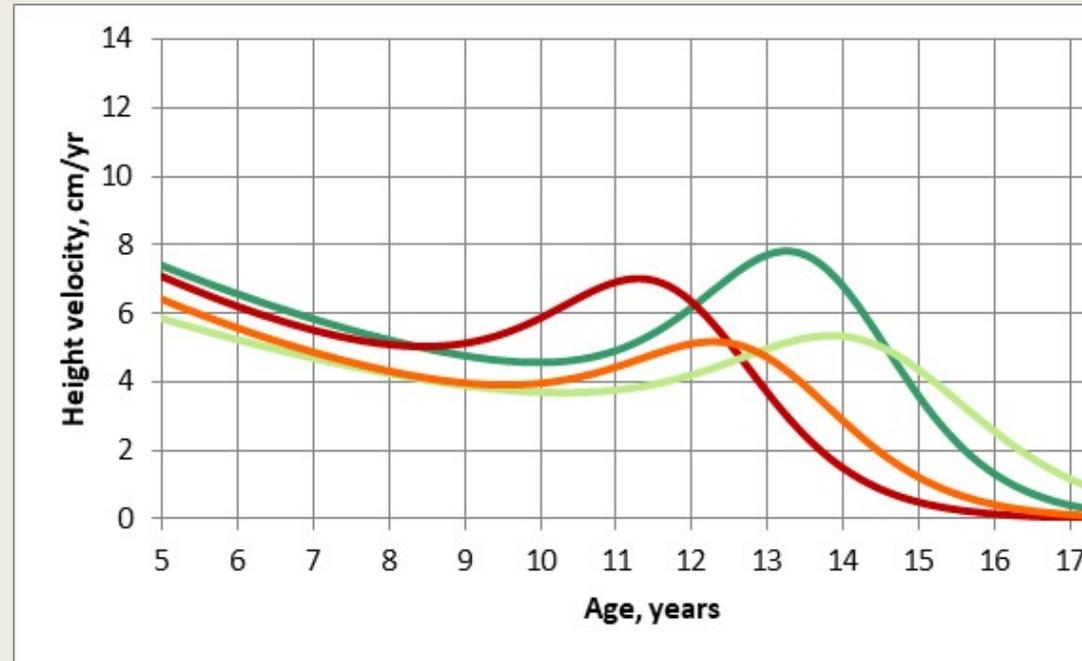
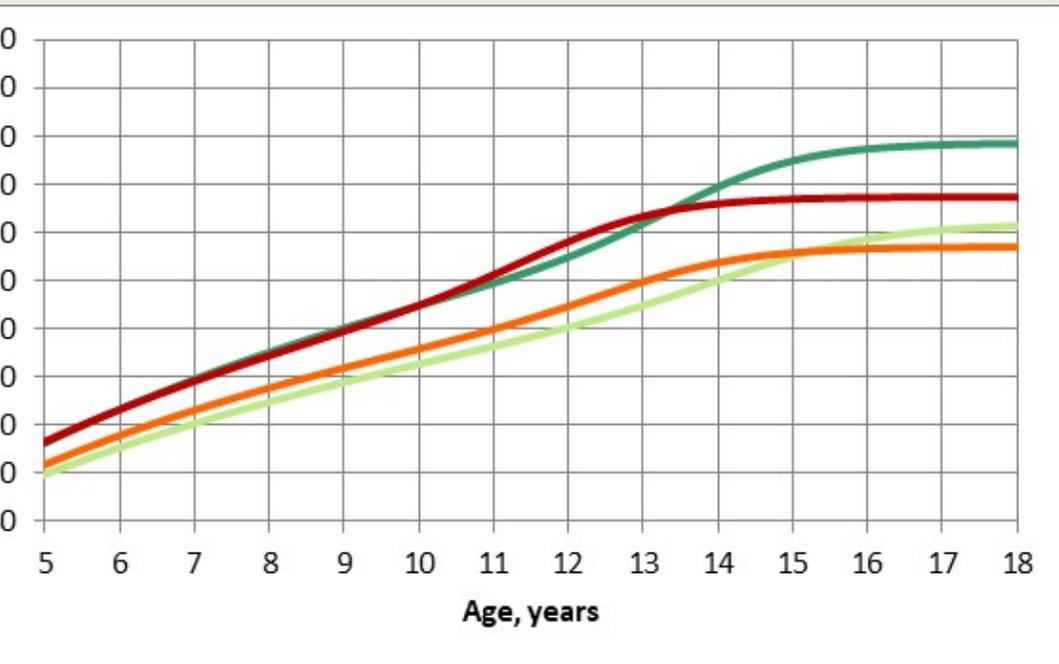
Índice ES/E a la adultez:

SDE X= +5,1 (1,3 / 7,5)

Buena adherencia al tratamiento: Z +1.5 (2.5 / 0)

Pobre adherencia: Z + 6,2 (7.9 / 2.5)

Resultado 4 : Crecimiento en Pubertad

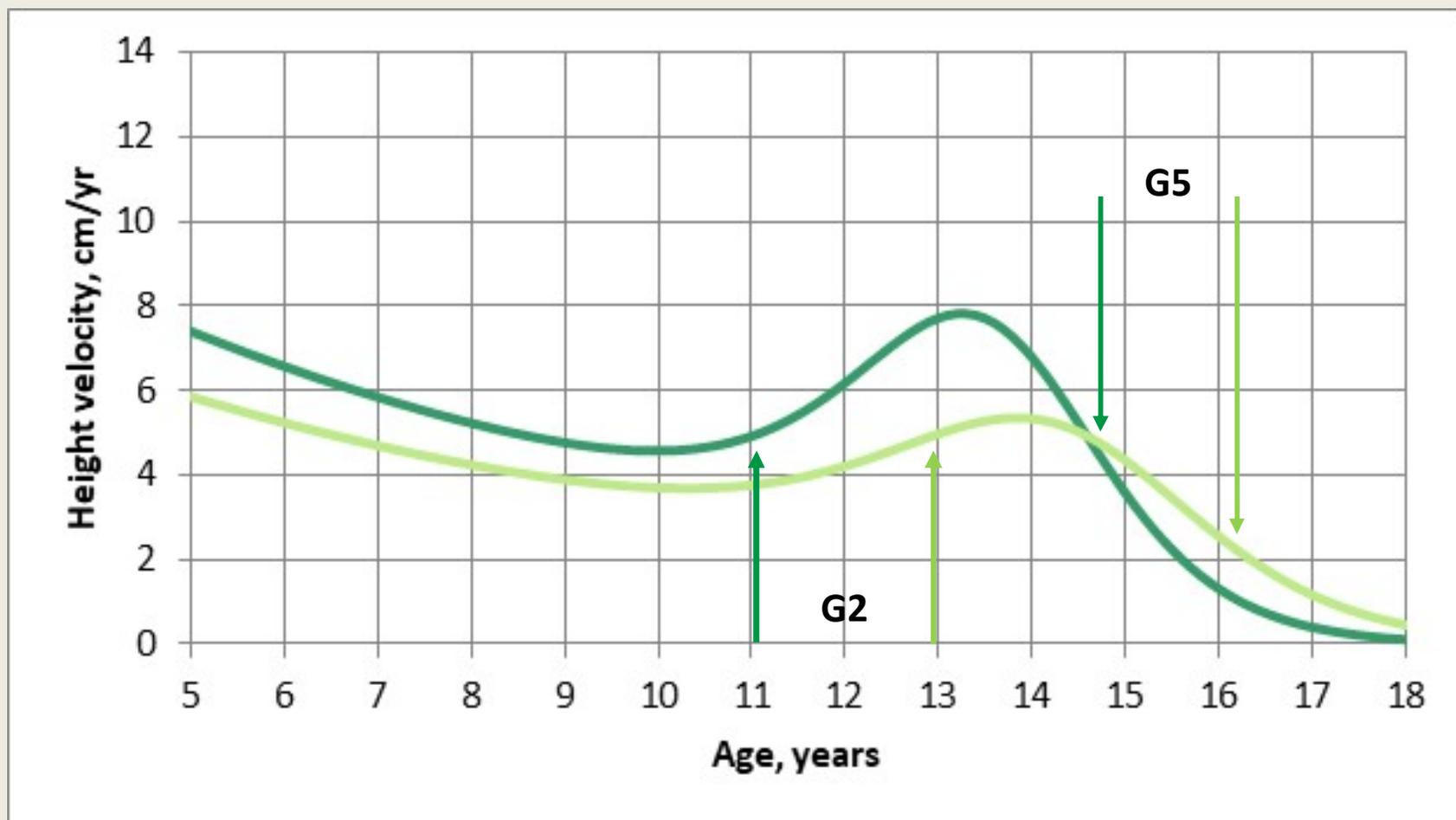


- Varones con tratamiento adecuado
- Varones con tratamiento No adecuado
- Mujeres con tratamiento adecuado
- Mujeres con tratamiento NO adecuado

Z Pico de empuje Puberal (cm/a): G1: -0,72(0,6)
G2: -2,63 (0,8)
P=0,0001



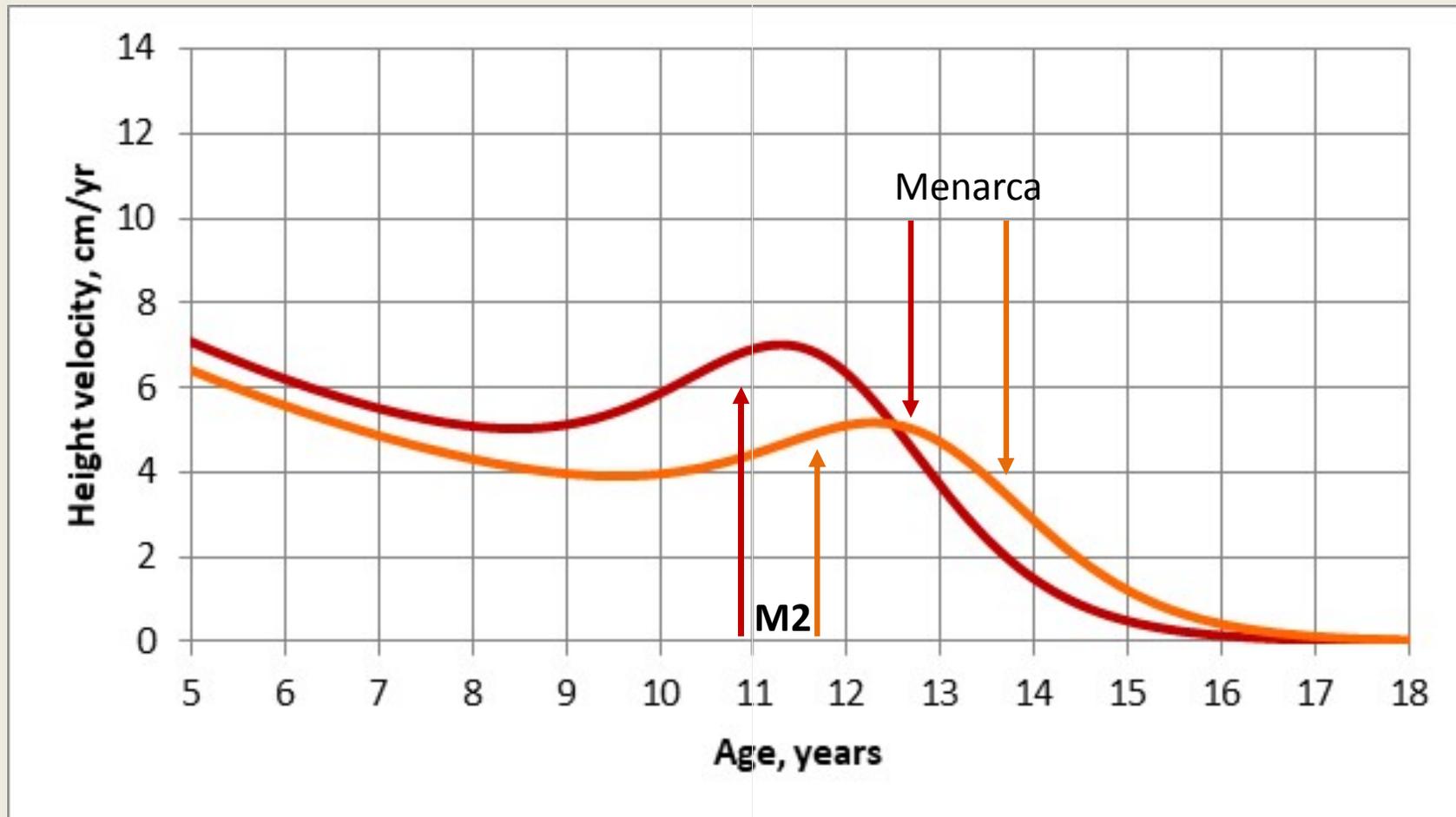
Resultado 5: Estadios puberales



2 y G5 $p > 0,05$ para población argentina (Lejarraga y col, 1976)



Resultado 5: Estadios Puberales



Conclusión

El tratamiento adecuado de los pacientes con RHH permite un crecimiento similar, en forma y magnitud, a la población general en todas las etapas, manteniendo el déficit de estatura al momento del diagnóstico.

Reforzamos la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz.



GAP 2017

Manejo de Niños con Raquitismo Hipofosfatémico Familiar

Fecha de última revisión: Mayo de 2017

AUTORES:

Dra. Mariana DEL PINO (Servicio Crecimiento y Desarrollo - HG)
Dra. Gisela VITERBO (Servicio Endocrinología - HG)
Dra. Virginia FANO (Jefe de Servicio Crecimiento y Desarrollo - HG)

COAUTORES:

Alimentación: Lic. Clarisa VEZZANI y Sandra BLASI
Crecimiento y Desarrollo: Dras. Silvia CAJNO, María de las Mercedes RODRÍGUEZ, María Alejandra ARENAS, María del Rosario RAMOS MEJÍA
Endocrinología: Dras. Alicia BELGOROSKY (Jefa Seo.) y Valeria DE
Genética: Dra. María Gabriela OBREGÓN
Ortopedia: Dres. Rodolfo GOYENECHE y Horacio MISCIÓN
Neurocirugía: Dr. Roberto JAIMOVICH
Nefrología: Dra. Marta ADRAGNA

REVISOR:

Dra. Fernanda LEDESMA (Coordinación de Bioética)

Comité de Bioética de Tecnología Sanitaria

Muchas Gracias.



Hospital de Pediatría
Garrahan



Esta publicación es un aporte para la comunidad e instituciones de salud afiliadas por:

Fundación Garrahan
Su AMBA

+54 11 4961-1033 / 4941-1276

info@fg.gar

FundacionGarrahan

FundGarrahan

RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO HEREDITARIO

Información para Padres, Familiares y Pacientes

www.garrahan.gov.ar