



# Ensayo

*Nombre del Alumno: Nallely Trinidad Alegria Doderó*

*Nombre del tema: Raquitismo infantil.*

*Parcial: I*

*Nombre de la Materia: Patología del adulto.*

*Nombre del profesor: Doc. Roxana López Cruz.*

## Índice

Presentación	1
Índice	2
Introducción	3
Desarrollo	4
• Fisiopatología del déficit de vitamina D	6
• Raquitismo carencial	8
• Raquitismo hereditario vitamina D resistente o vitamina D dependiente tipo II	9
• Raquitismo hereditario hipofosfatémico ligado al X	13
Conclusión	14
Bibliografía	15

## Introducción

El raquitismo es un síndrome que se debe a un defecto de mineralización del tejido preóseo recién formado en las zonas de crecimiento del esqueleto. Para comprender de forma adecuada la fisiopatología y el tratamiento de sus distintas formas etiológicas es indispensable un buen conocimiento del metabolismo fosfocálcico y su regulación. En este artículo se expondrán los datos esenciales al respecto, antes de describir la presentación clínica de la enfermedad, con un énfasis especial en el metabolismo de la vitamina D, sus fuentes y sus requerimientos. Los signos óseos clínicos y radiográficos que indican el defecto de mineralización son los principales signos diagnósticos del raquitismo, mientras que la anamnesis y los signos de laboratorio ofrecen una orientación etiológica. Las dos formas etiológicas principales son el raquitismo carencial secundario a una carencia de vitamina D y el cuadro de los raquitismos hipofosfatémicos, que abarca varias entidades de las que la más frecuente es el raquitismo hipofosfatémico dominante ligado al X.

## Desarrollo

El raquitismo es un trastorno de la mineralización ósea del hueso en crecimiento, y, por tanto, típico de la infancia. Su causa más frecuente es el déficit de vitamina D. El raquitismo afecta característicamente al cartílago de crecimiento. La alteración de la mineralización del hueso maduro se denomina osteomalacia, que acompaña al raquitismo en el niño afectado, pero aparece en solitario en una persona adulta, en el que puede ser la causa más frecuente es la carencia por deficiencia de vitamina D. La mineralización ósea depende del metabolismo calcio-fósforo. Clásicamente, se consideraba que el raquitismo se debía a la falta de calcio o de vitamina D sobre el hueso; mientras que, actualmente, se conoce que el origen del trastorno de la mineralización radica en el déficit de fosfatos. La hipofosfatemia es común a todos los tipos de raquitismo y, dependiendo de cuál sea su mecanismo de producción, estos se clasifican como calcipénicos o fosfopénicos. . Los primeros son los más frecuentes, y engloban el raquitismo carencial por déficit de vitamina D; en ellos, la absorción intestinal de calcio es insuficiente para cubrir las necesidades del organismo y en respuesta, se eleva la hormona paratiroidea (PTH), causante de hipofosfatemia.

El término hipocalcémico sería incorrecto, aunque el calcio sérico suele estar disminuido, puede ser normal debido a la acción de los mecanismos compensadores. Cuando el déficit de fosfato se debe a un trastorno en su metabolismo, sin participación de la PTH, se denominan raquitismos fosfopénicos o hipofosfatémicos.

**Clasificación de los principales raquitismos según su etiopatogenia.**

	<b>Calcipénia</b>	<b>Fosfopénia</b>
Adquirida	<b>Carencia por déficit de vitamina D</b>  Carencial por dieta poder en calcio	Déficit nutricional de fosfato Oteomalacia tumoral Nefropatía tubulares adquiridas.
Hereditarias	Vitamina D dependiente tipo 1  Vitamina D dependiente tipo 2.	Raquitismo hipofosfatémico hereditarios:  - <b>RH hipofosfatémico ligado al X</b>  -RH hipofosfatémico AD  -RH hipofosfatémico AR  -RH hipofosfatémico con hipercalciuria síndrome de fanconi congénito

## **Fisiopatología del déficit de vitamina D**

La vitamina D participa en el complejo sistema del metabolismo calcio-fósforo, cuya principal función es el mantenimiento de los niveles de estos iones en sangre; de manera que permitan la correcta transmisión neuromuscular, mineralización ósea y metabolismo. El papel principal del calcitriol, la forma activa de la vitamina D, es favorecer la absorción intestinal de calcio, aunque también actúa sobre el riñón, disminuyendo la excreción tubular de calcio y fósforo, y sobre el hueso, en la transformación de osteoblastos en osteoclastos. El déficit de vitamina D comporta disminución de la absorción intestinal de calcio hasta en un 80%. La hipocalcemia resultante produce un aumento secundario de la hormona paratiroidea (PTH) al efecto de mantener la calcemia. La PTH, además de aumentar los niveles de calcio, aumenta las pérdidas renales de fosfatos y la reabsorción ósea, lo que altera la mineralización ósea, traducido en raquitismo, osteomalacia y osteoporosis. El déficit de vitamina D parece afectar a grandes masas de población a nivel mundial. No existe consenso unánime entre las sociedades científicas de cuál es el nivel adecuado de vitamina D. El mejor marcador de los niveles de vitamina D es el 25-hidroxicalciferol.

## Causas del déficit de vitamina D

La deficiencia de vitamina D se debe principalmente a una inadecuada síntesis cutánea por falta de irradiación solar, junto a una escasa ingesta de alimentos ricos en esta vitamina. Insuficiente exposición solar La síntesis cutánea de vitamina D es un mecanismo muy eficaz siempre que la piel se exponga a la radiación UVB requerida, aportando hasta el 90% de las necesidades. Se calcula que una dosis de radiación “mínimo eritema” (dosis de radiación solar capaz de enrojecer ligeramente la piel) produce unas 4000 UI de D3. Además de muy eficaz, este mecanismo de producción se autorregula frente a una posible intoxicación, ya que el exceso de radiación solar también degrada a productos secundarios inactivos el exceso de D3. Sin embargo, numerosos factores pueden influir en que no se consiga una adecuada producción cutánea de vitamina D:

- La latitud en que se viva: se produce poca vitamina D en latitudes elevadas en que los rayos solares inciden de forma muy oblicua.
- Estación: en otoño e invierno la síntesis es casi nula en latitudes sobre los 35°.
- La hora del día: debe ser entre las 10 y las 3 pm hora solar.

- La contaminación atmosférica y la nubosidad, al filtrar la radiación UVB.
- La pigmentación de la piel: las pieles oscuras precisan de 5 a 10 veces más exposición solar para la misma síntesis, ya que la melanina absorbe los UVB.
- Edad: disminuye la capacidad de síntesis cutánea con los años.
- Uso de fotoprotectores: En aumento en los últimos años debido a la prevención del cáncer de piel. Un protector con un índice SPF15 bloquea la síntesis cutánea hasta en un 97%.
- Hábitos de vida: el uso de ropas que cubran todo el cuerpo o el pasar poco tiempo al aire libre.

### **Raquitismo carencial**

Defecto de la mineralización ósea del hueso en crecimiento debido principalmente a la deficiencia de vitamina D. Se caracteriza por huesos blandos y deformables y malformaciones óseas por hipertrofia del tejido osteoide. Afecta principalmente a los niños pequeños (6-24 meses), dada su alta tasa de crecimiento. Puede afectar también a los adolescentes durante el estirón puberal. El raquitismo podría considerarse la punta del iceberg de la hipovitaminosis D, sin embargo, no se conoce realmente si existe un dintel bajo el que se produce la enfermedad. En general se admite que el raquitismo se produce con cifras de 25-hidroxicalciferol inferiores a 10-15 ng/mL.

## Etiología

La causa principal de raquitismo a nivel mundial es la deficiencia de vitamina D, debido a una inadecuada exposición solar junto a la ingesta insuficiente por la dieta. También, se describe raquitismo carencial por dietas muy bajas en calcio. Además de la deficiencia de vitamina D, otros factores favorecedores son:

- Dietas muy pobres en calcio: producen raquitismo calcipénico, incluso con niveles normales de 25-hidroxivitamina D; si bien, lo más frecuente es que exista deficiencia combinada de ambos. La falta de calcio es para muchos autores la causa fundamental de raquitismo carencial en grupos de niños con exposición solar adecuada. Se ha descrito en niños en países en vías de desarrollo, con dietas basadas en cereales (ricas en fitatos, que quelan el calcio) y pocos lácteos, aunque también hay casos en población malnutrida de países occidentales.
- Crecimiento muy rápido: el hueso es más susceptible al raquitismo cuanto mayor sea su ritmo de crecimiento. Por eso, son más vulnerables el lactante hasta los 24 meses y el niño de bajo peso. También, hay un repunte del raquitismo en la adolescencia, sin embargo, suele dar clínica más larvada.

- Gestación con déficit de vitamina D: los depósitos de vitamina D del feto depende de los de su madre. Incluso se han descrito casos de raquitismo de presentación fetal con madres muy deficientes. Además, la cantidad de vitamina D presente en la leche materna, de por sí escasa, depende del estado materno.
- Prematuridad: por su alta tasa de crecimiento y también su déficit en minerales.
- Enfermedades que interfieren la absorción del calcio y la vitamina D: enfermedades hepáticas, renales o que cursen con malabsorción (celíaca, fibrosis quística).
- Medicamentos que interfieren el metabolismo de la vitamina D: anticonvulsivos (fenitoína, fenobarbital), corticoides, ketoconazol o antirretrovirales.
- Características genéticas y raciales individuales.

## Tratamiento

El raquitismo carencial responde muy bien al tratamiento con vitamina D; de manera que, la respuesta al tratamiento confirma el diagnóstico y, ante un cuadro que no cure eficazmente, obliga a replantear el diagnóstico clínico. Es eficaz también la exposición solar, pero al ser más difícil de controlar es preferible la administración oral de dosis farmacológicas de vitamina D. Puede utilizarse tanto D2 como D3, si bien, algunos estudios recientes insinúan la mayor potencia de la última. Los síntomas mejoran a los 15 días de iniciar el tratamiento y las alteraciones radiológicas van regresando a la normalidad en los primeros 2 a 6 meses. La mayoría de las deformidades curan totalmente o casi en los dos años desde el tratamiento, con excepción de algunos adolescentes. Existen diversas pautas, basadas en distintas dosis orales de vitamina D diarias durante 2 o 3 meses, hasta que se produzca la corrección de las alteraciones bioquímicas. Las dosis más elevadas de vitamina D se asocian a curación más rápida; pero, también, aumentan el riesgo de hipercalcemia.

## **Raquitismo hereditario vitamina D resistente o vitamina D dependiente tipo II**

El defecto genético se encuentra en el receptor nuclear de la vitamina D, por lo que se produce una resistencia periférica parcial o total a la acción del calcitriol. Se han descrito múltiples tipos de mutaciones que afectan a dicho receptor, tanto en el dominio de unión a la vitamina D, como en la zona de unión al ADN. La clínica se caracteriza por variar en gravedad dependiendo del tipo de mutación. Las que afectan a la unión con el calcitriol suelen asociarse a resistencia parcial, con buena respuesta terapéutica a dosis masivas de vitamina D o sus análogos, mientras que si la mutación afecta a la zona de unión génica, la resistencia es completa y no existe ningún tipo de respuesta a la vitamina D. A nivel bioquímico, se caracteriza por unos niveles muy elevados de calcitriol, lo que marca la diferencia con el raquitismo pseudocarencial. Otro dato clínico característico es que muchos de los niños afectados tienen alopecia en distinto grado, desde universal, hasta un cabello escaso, o alopecias parcheadas. La alopecia no es patognomónica, pero cuando está presente orienta el diagnóstico. Se asocia a mutaciones del VDR que afectan a la zona de unión al ADN. Las resistencias parciales pueden responder a dosis masivas de vitamina D, de calcitriol o de 1 alfa-hidroxitamina D, junto a calcio. Si fracasa esta terapia, se utiliza

tratamiento con calcio a grandes dosis. Inicialmente, se prueba con calcio oral, que puede ser absorbido a nivel intestinal por una vía independiente de la vitamina D. Si esto no es suficiente para mantener la normocalcemia, se utiliza calcio intravenoso. La mayoría de los pacientes, al finalizar el crecimiento, se pueden mantener asintomáticos con calcio oral. Está en estudio clínico el uso del cinacalcet, un calcimimético que podría utilizarse como terapia adyuvante con el fin de suprimir el hiperparatiroidismo secundario y poder disminuir las dosis de calcio.

### **Raquitismo hereditario hipofosfatémico ligado al X**

Es la forma de raquitismo hereditario más frecuente, afectando a 1 de cada 20.000 nacidos vivos. Se debe a una mutación en el gen PHEX, en el brazo corto del cromosoma X, lo que produce aumento en los niveles circulantes del FGF23. La herencia es dominante ligada al X, con lo que existen más mujeres que hombres afectados. Más del 30% son mutaciones de novo, en pacientes sin antecedentes familiares. La severidad de la enfermedad varía mucho de unos pacientes a otros, sobre todo en las mujeres, desde hipofosfatemia asintomática a raquitismo y osteomalacia. Se inicia normalmente en los dos primeros años, nunca antes de los 4-6 meses. Es típica la incurvación de piernas y el retraso de crecimiento.

## Conclusión

El raquitismo infantil Es un trastorno que se presenta en los niños antes de que se complete el crecimiento de los huesos. Es causado por una falta de vitamina D, calcio o fósforo. Este trastorno lleva a que se presente reblandecimiento y debilitamiento de los huesos. El trastorno puede corregirse con la reposición de los minerales y la vitamina D. Los valores de laboratorio y de rayos X mejoran generalmente después de casi una semana de tratamiento. Aunque algunos casos pueden requerir grandes dosis de minerales y de vitamina D.

Si no se corrige el raquitismo mientras el niño aún está creciendo, las deformidades esqueléticas y la baja estatura pueden ser permanentes. Si se corrige mientras el niño es pequeño, las deformidades esqueléticas a menudo mejoran o desaparecen con el tiempo.

# Bibliografía

Otero, F. C. (15 de mayo de 2020). *Patología infantil estructurada*. Grupo Editorial Norma.

RIANCHOa, J. (2021). Remo. *Elsevier*, <https://www.elsevier.es/es-publicaciones>.

Solari, A. J. (2022). *Genética humana*. Médica Panamericana.

stanfordchildrens. (s.f.). Obtenido de <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=anatomy-of-the-skin-85-P04436>







