

CIRUGÍA DE CRECIMIENTO GUIADO POR GENU VALGO ASIMÉTRICO EN PACIENTE CON RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X

Vidart Anchía, M; Álvarez Muñoz, M; Gómez Rodríguez, A; Martínez de Soto, A; Menéndez Crespo, MT
Sección de Ortopedia y Traumatología Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

INTRODUCCIÓN

El raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X es una rara enfermedad genética que afecta principalmente a varones. En caso de mutaciones de novo, el diagnóstico se retrasa hasta los 3.9 ± 3.1 años. Las deformidades ortopédicas suelen mejorar con el tratamiento médico, pero en caso de detección tardía puede ser preciso el tratamiento quirúrgico.

OBJETIVOS

Describir el caso de un paciente con raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X con un genu valgo asimétrico que se trató con “cirugía de crecimiento guiado” con placa en banda a tensión.

MATERIAL Y METODOLOGÍA

Exposición de la historia clínica del caso

RESULTADOS

Varón de 5 años afectado de raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X.

Se sospechó clínicamente a partir de talla baja, deformidad en miembros inferiores y dolores óseos.

El estudio molecular detectó variante probablemente patogénica NM000444.5: c.1765_1768 del en el gen PHEX, no presente en los progenitores (mutación de novo).

La exploración mostraba un genu valgo izquierdo asimétrico grave.

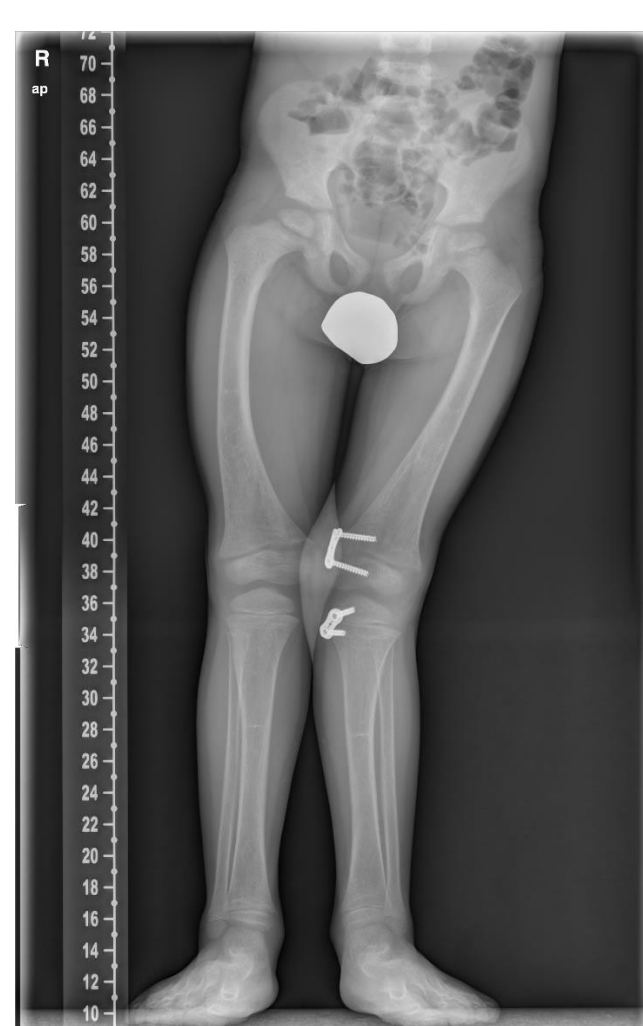
Tras 8 meses de tratamiento médico (suplementos de vitamina D y fosfatos) no mejoró el genu valgo.

Se realizó una cirugía correctora; hemiepifisiodesis transitoria femoral distal medial y tibial proximal medial con placas para crecimiento guiado.

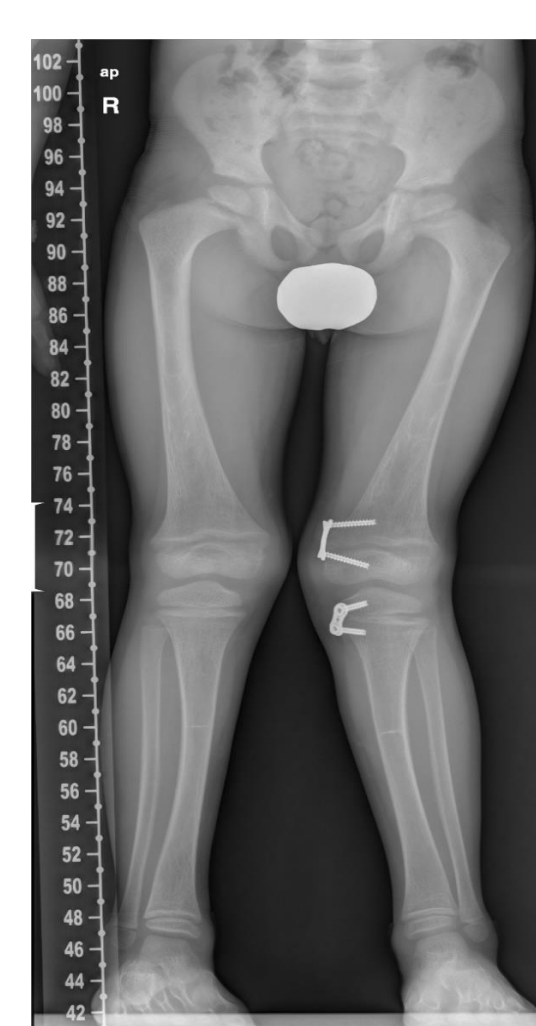
A los 18 meses se retira la placa tras la alineación correcta de la pierna.

CONCLUSIONES

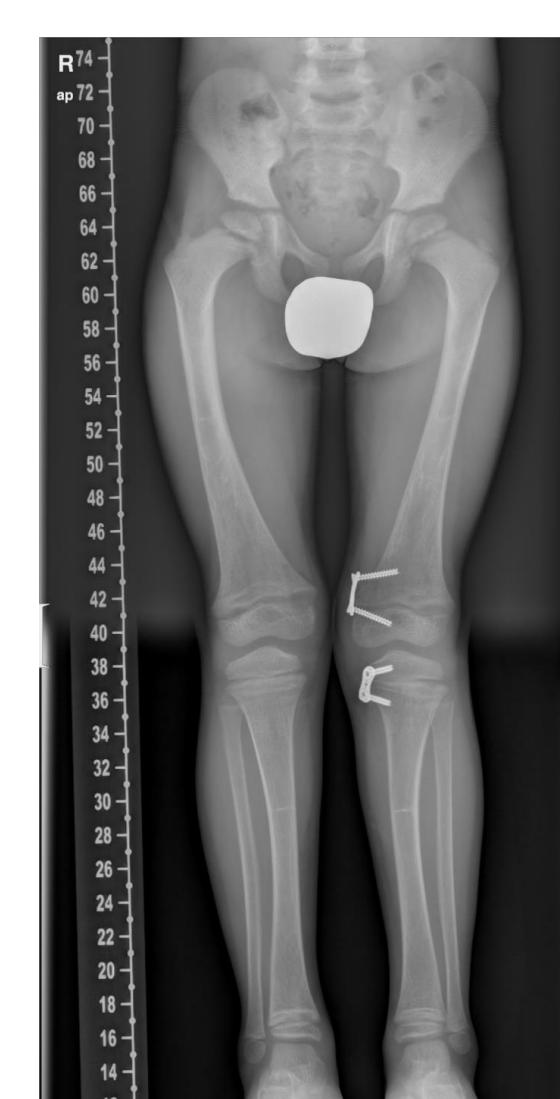
Aunque los pacientes tienen talla baja y alteración fisaria en la radiología, el crecimiento fisario guiado para tratar la deformidad esquelética puede tener resultados óptimos, como en este caso, tras 18 meses.



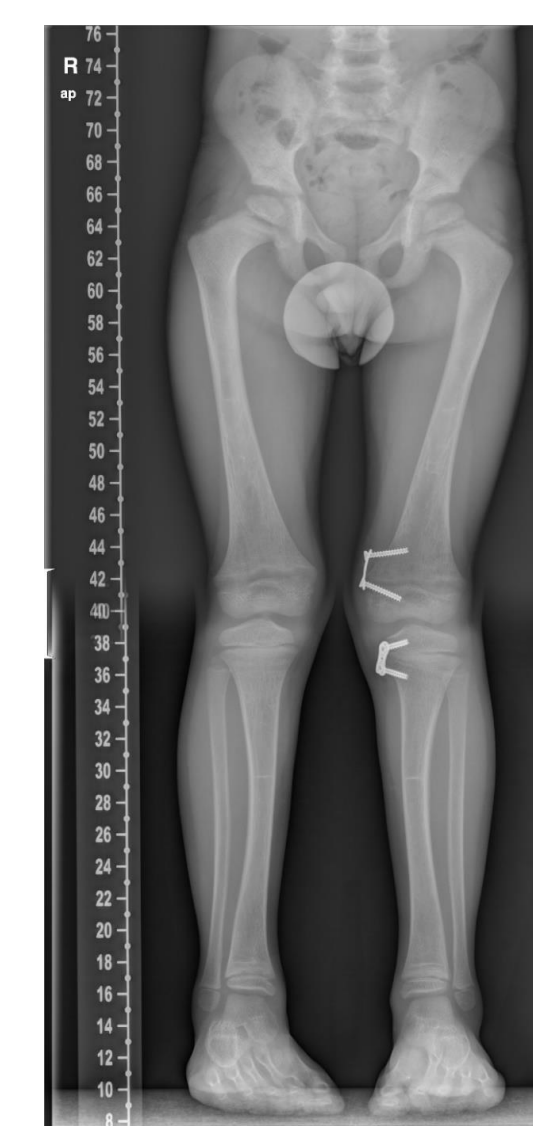
Postoperatorio (PO) inmediato



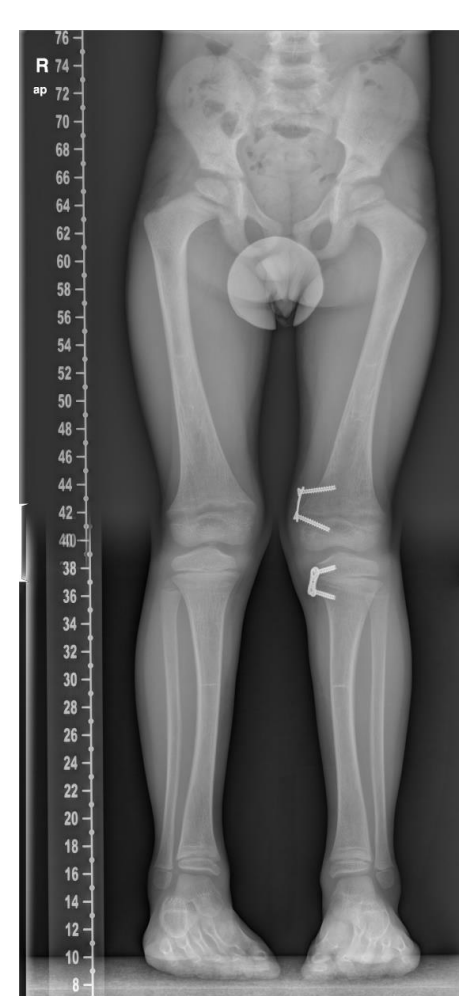
7 meses PO



12 meses PO



18 meses PO



6 meses de la (EMO) extracción de la placa



2 años de la EMO



Última revisión con 13 años 6 años de la EMO

BIBLIOGRAFÍA

Rothenbuler, A. Diagnosis, treatment-monitoring and follow-up of children and adolescent with X-linked hypophosphatemia (XLH). Metabolism, 2020-02-01, vol 103,Artículo 153892

Baroncelli GI. Front endocrinol (Lausanne), 2021, Aug 6; 12: 688309.X-linked hypophosphatemic rickets: multisystemic disorder in children: Requiring multidisciplinary management

Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenhauer D, Santos F, Levchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphatemia. Nat Rev Nephrol. 2019 Jul;15(7):435-455.