



# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## 149 - SÍNDROMES HIPOFOSFATÉMICOS HEREDITARIOS: FORMAS CLÍNICAS, COMORBILIDADES Y DATOS DE LABORATORIO EN UNA SERIE DE CASOS

V. Ávila Rubio<sup>a</sup>, C. Novo Rodríguez<sup>b</sup>, M. Quesada Charneco<sup>a</sup> y M. Muñoz Torres<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario San Cecilio. Granada. <sup>b</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

### Resumen

**Introducción:** Los síndromes hipofosfatémicos hereditarios (SHH) son un grupo de enfermedades raras caracterizadas por la pérdida renal de fosfato y ocasionan raquitismo/osteomalacia. La forma más común es la hipofosfatemia ligada a X (XLH). Las otras formas, menos prevalentes, incluyen el raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante (RHAD) entre otros.

**Métodos:** Estudio descriptivo observacional retrospectivo de una serie de 5 pacientes con SHH evaluados en la Unidad de Metabolismo Mineral del Hospital Universitario San Cecilio de Granada. Se recogen variables demográficas, clínicas y analíticas desde el diagnóstico hasta mayo de 2019.

**Resultados:** 5 casos pertenecientes a 3 familias (2 XLH y 1 RHAD). Caso 1: mujer, 32 años, diagnóstico XLH a los 4 años. Caso 2: mujer, 59 años, diagnóstico XLH a los 31 años. Caso 3: varón, 57 años, diagnóstico XLH a los 41 años. Caso 4: varón, 52 años, diagnóstico XLH a los 36 años. Caso 5: mujer, 49 años, diagnóstico RHAD a los 4 años. Datos clínicos: talla baja 80% (talla adulta  $1,55 \pm 0,03$  m, p9, -1,87 DE), deformidad de miembros inferiores 80%, cirugía correctiva 60%, fracturas 60%, problemas dentales 80%, hipoacusia 60%. Tratamiento farmacológico y dosis medias actuales: fósforo 100% (1 g/24h), calcitriol 100% (0,5 µg/24h), cinacalcet 40% (30 mg/48h). Duración del tratamiento:  $15 \pm 8$  años. Complicaciones: nefrocalcinosis 80%, nefrolitiasis 20%, hiperparatiroidismo secundario 40%, ERC 20%. Datos analíticos (inicio/fin seguimiento): P  $1,6 \pm 0,5/2,6 \pm 0,3$  mg/dl, Ca  $9,4 \pm 0,9/9,4 \pm 0,6$  mg/dl, RTP  $45 \pm 15/64 \pm 14$ %, FA  $316 \pm 500/83 \pm 24$  U/l, calciuria  $95 \pm 0/96 \pm 42$  mg/24h, PTHi  $50 \pm 23/100 \pm 66$  pg/ml, 25OHD  $21 \pm 7/20 \pm 3$  ng/ml, creatinina  $0,7 \pm 0,2/0,9 \pm 0,6$  mg/dl, CDK-EPI  $112 \pm 19/92 \pm 33$  ml/min/1,73 m<sup>2</sup>.

**Conclusiones:** La XLH y el RHAD tienen una presentación clínica similar y afectan de manera muy diversa a familias enteras con diferente expresividad. Esta serie de casos muestra su historia natural y las complicaciones derivadas del tratamiento convencional.