

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

RAQUITISMO Y VITAMINA D: REPORTE DE DOS CASOS

Villarroel H., Marcela⁽¹⁾, Jara G., Alejandra^(2,3).

¹ Becada Programa de Especialización en Pediatría. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil. Campus Norte. Escuela de Postgrado. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

² Endocrinología pediátrica.

³ Profesor Asistente. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil. Campus Norte. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Raquitismo es un síndrome clínico caracterizado por un defecto en la mineralización del hueso o del tejido osteoide en las zonas de crecimiento. La patogenia se asocia a una alteración en la calcificación del cartilago epifisiario, reabsorción ósea y se expresa clínicamente como retardo en el crecimiento y deformidad de huesos largos⁽¹⁾. Su etiología se asocia a problemas de tipo carenciales, síndromes de mala absorción, enfermedad renal, enfermedades metabólicas del fosfato y los dependientes de vitamina D (Vitamin D dependency rickets, VDDR), ya sea por resistencia (VDDR-II) y/o por deficiencia (VDDR-I).⁽²⁾ La VDDR-I es causada por una deficiencia de la enzima 1 α -hidroxilasa y es de carácter autosómico recesivo por una mutación en el gen CYP27B1. La VDDR-II resulta de una mutación autosómica recesiva en el gen del receptor de la vitamina D (gen VDR), apareciendo un fenómeno de resistencia a la acción periférica del metabolito activo, la 1,25-(OH) D₃.^(5,8)

En el siglo XVII, la mayoría de los niños que vivían en las ciudades industrializadas de Europa desarrollaron raquitismo. Desde esa época se reconoce la importancia de la exposición al sol para la prevención y curación del raquitismo⁽²⁾. El fomento de la exposición al sol y el enriquecimiento de la leche con vitamina D resultó en la erradicación casi total de la enfermedad⁽²⁾.

Para la prevención se ha recomendado la suplementación con vitamina D durante los primeros años de vida, especialmente en los grupos considerados de mayor riesgo⁽⁸⁾. Las estimaciones de las necesidades de vitamina D dependen en parte de la exposición al sol y las normas utilizadas. Las dosis recomendadas de vitamina D, han variado en los últimos años. Actualmente la dosis diaria recomendada (RDA) de vitamina D para los niños de 0 a los 12 meses son 400 UI y 1 a 18 años: 600UI⁽⁹⁾.

Se analizan dos pacientes, de sexo masculino portadores de raquitismo en la unidad de Endocrinología del Hospital Roberto Del Río. Ambos pacientes presentan alteraciones en niveles de calcio, fosforo, fosfatasa alcalina y vitamina D. En base a los datos clínicos, radiológicos y de laboratorio, nuestros pacientes presentan un raquitismo vitamina D dependiente tipo I, debido a que ambos responden al tratamiento con calcitriol mostrando mejoría clínica, parámetros de laboratorio e imágenes.

Habría sido oportuno la medición inicial de 1,25 (OH)₂D; en Chile no contamos con dicho recurso. La confirmación definitiva es con estudio genético.

Palabras claves: Raquitismo, vitamina D, calcitriol