

RAQUITISMOS HEREDADOS

Folleto general para centros
escolares y educadores



Los **raquitismos u osteomalacia heredados** tales como la hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) o la hipofosfatasa (HPP) entre otros, son un grupo de enfermedades raras generalmente hereditarias, que se caracterizan por la falta de mineralización del hueso. Los síntomas generales son dolor óseo, fracturas, deformidades y alteraciones del crecimiento entre otros, pues los huesos no se forman de manera adecuada por la falta de minerales.

Este conjunto de patologías en la edad pediátrica reciben el nombre de raquitismo y en la edad adulta recibe el nombre de osteomalacia. Los tipos de raquitismos y osteomalacia heredados son:

- **Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X (XLH)**
- **Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante (RHAD)**
- **Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo (RHAR)**

- **Raquitismo resistente a la vitamina D tipo 1A y tipo 2A**

- **Raquitismo hereditario hipofosfatémico con hipercalciuria**

- **Osteomalacia por raquitismo Hipofosfatasa (HPP)**

- Otros raquitismos heredados

¿Este conjunto de patologías afecta al rendimiento escolar?

Sí, pues los menores afectados por este conjunto de patologías son propensos a cansarse antes debido a la fatiga y debilidad ósea y muscular. Pueden tener molestias digestivas y trastornos gastrointestinales por la medicación que toman, absentismo escolar y problemas psicosociales derivados de su enfermedad.

Por lo general, las clases deben ser adaptadas, sobre todo la de educación física, ya que los niños y adolescentes afectados por estas enfermedades no solo se cansan o fatigan antes sino que, si se produce alguna caída por este motivo o por tropezar ellos mismos con sus propios pies por tenerlos posicionados hacia el interior debido a las deformidades, puede haber un alto riesgo de fractura debido

a la inadecuada mineralización ósea y esta tardará más en soldar que la de cualquier niño o adolescente no afecto por este conjunto de patologías.

De manera frecuente se producen faltas de asistencia dadas las numerosas y periódicas visitas a los especialistas para hacer los controles médicos necesarios, por ejemplo, revisiones por el nefrólogo, traumatólogo, odontólogo, endocrino, rehabilitador, fisioterapeuta, etc, ya que estas enfermedades poco frecuentes deben ser

controladas y supervisadas por un equipo multidisciplinar.

A menudo estos pacientes también tienen que someterse a continuas pruebas necesarias tales como analíticas, radiografías, densitometrías y ecografías entre otras e incluso en ocasiones a cirugías correctivas para controlar el estado y avance de la enfermedad.

Consecuencias físicas

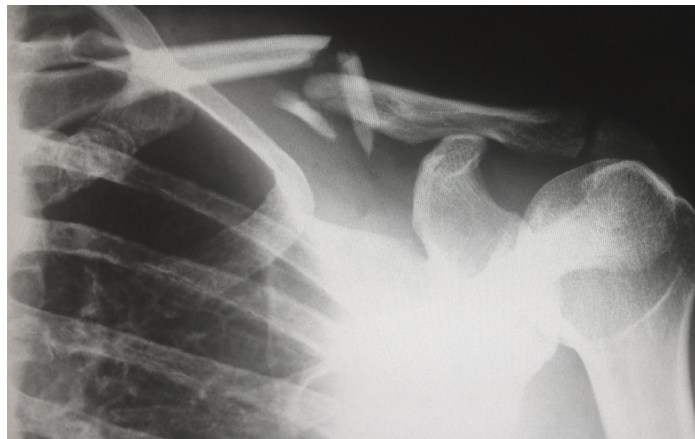
Aunque no se dan siempre los mismos síntomas en todos los niños o adolescentes, los más comunes son el dolor óseo, genu varo (piernas en forma de paréntesis) o valgo (piernas en forma de X), baja estatura, deficiencia motora, debilidad muscular, fragilidad y dolor óseo, etc.

Menos frecuentes, aunque posibles, son las micro fracturas de difícil cicatrización, baja densidad ósea, estrechez entre los huesos de la columna, es-

coliosis, problemas en la unión de los huesos, los músculos y tendones, rotura en la capa superior del cartílago.

El tratamiento tradicional que consta de fósforo y vitamina D activa además puede producir nefrocalcinosis (depósito de calcio en riñón)

Con un tratamiento y controles adecuados los niños o adolescentes pueden llevar una vida relativamente normal.



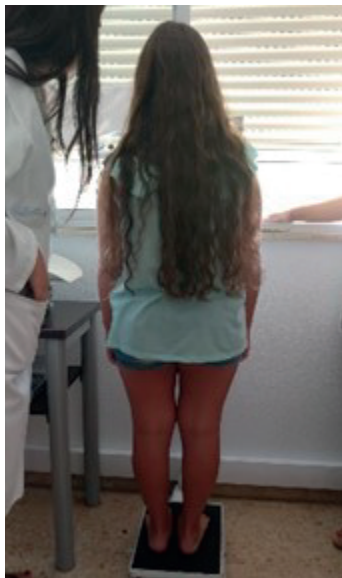
Fotografía de Harlie Raethel

Los niños o adolescentes con genu varo o genu valgo pueden tener constantes caídas y tropezos y se cansan antes que

los niños o adolescentes no afectados por estas patologías, dado el esfuerzo añadido resultante de estas patologías.

Importancia del tratamiento

El tratamiento para el raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X (XLH) consta de suplementos de fósforo y vitamina D activa y su toma está repartida varias veces al día. Esto produce en muchas ocasiones que el centro escolar adquiera un compromiso



Fotografía de niña con raquitismo

con el alumno para verificar que este realiza la toma del tratamiento en horas lectivas ya que siempre debe ser tomado a la misma hora en todas sus tomas. En caso de olvido, este será tomado lo antes posible y notificado a los padres del alumno/a para adaptar el horario de las tomas posteriores.

En algunos casos, tanto los pacientes con XLH como los pacientes con HPP, son tratados con fármacos innovadores que deben ser suministrados en hospitales por profesionales

por vía subcutánea, lo que implica tener que faltar a algunas horas lectivas.

El tratamiento en todos los casos es fundamental para mejorar el crecimiento, disminuir el riesgo de fracturas y deformidades óseas, disminuir la aparición de otras complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Recomendaciones



Fotografía de
Mhrezaa

La actividad física es importante y necesaria, aunque puede tener algunas limitaciones y es preciso adaptarlas al alumno/a.

En caso de dolor persistente, debe ser comunicado inmediatamente a los padres para su posterior traslado y notificación al especialista correspondiente y tratamiento del mismo.

Se recomienda observar y notificar las posibles burlas de los compañeros ya que estos niños pueden ser blanco de ellas y sufrir abuso o "bullying" en la mayoría de los casos por el

aspecto físico de baja estatura, deformidades en las extremidades inferiores y/o cráneo entre otras, pérdida de piezas dentales, etc.

Los alumnos afectados por cualquiera de estas patologías deberían ir al baño sin ninguna restricción por parte del profesorado ya que pueden no concentrar la orina adecuadamente y necesitan beber líquidos abundantes.



www.aeryoh.org



 @Aeryoh_Xlh_Spain

 @Raquitismosyosteomalaciaheredados

 @AsociaAeryoh

 AERyOH

 <https://aeryohspain.blogspot.com/>

**C/ VILLAJIMENA 85, 1º-4ª, 28032,
MADRID, ESPAÑA**

Secretaria: +(34) 615 58 31 89

Coordinadora: +(34) 674 43 61 54

Email: consultasaeryoh@gmail.com

Centros

ESCOLARES Y EDUCADORES

