



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE RAQUITISMOS Y
OSTEOMALACIA HEREDADOS

SOLICITUD DE SOCIO AERYOH

Colaborador particular.
Nombre y apellidos:

DNI/NIE:

E-mail:

Dirección:

Teléfono móvil:

Teléfono fijo:

Código postal:

Población:

Provincia:

La aportación anual a la Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados es de 50€.

Datos bancarios:

Número de cuenta: 2100 2466 58 0100685199

Banco: La Caixa

FIRMA:

En a de de
Imprescindible firmar y enviar a AERYOH por email
o correo postal junto con comprobante de transferencia.

Estos datos son absolutamente confidenciales y quedarán protegidos según lo dispuesto en la legislación vigente. Usted podrá acceder a ellos, solicitar rectificación o en su caso cancelarlos dirigiéndose a AERYOH (C/ Villajimena 85, 1ª-4, 28032, Madrid. raquitismohipofosfatemico15@gmail.com)



AYÚDANOS A AYUDAR

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

📞 **Presidenta:** +(34) 640 29 10 49
Secretaria: +(34) 615 58 31 89
Coordinadora: +(34) 674 43 61 54

✉ **Presidenta:**
presidenta.aerhyo@gmail.com
Secretaria:
raquitismohipofosfatemico15@gmail.com
Coordinadora y dpto. internacional:
aeryoh.international@gmail.com



@Aeryoh_Xlh_Spain



@Raquitismosyosteomalaciaheredados



@AsociaAeryoh

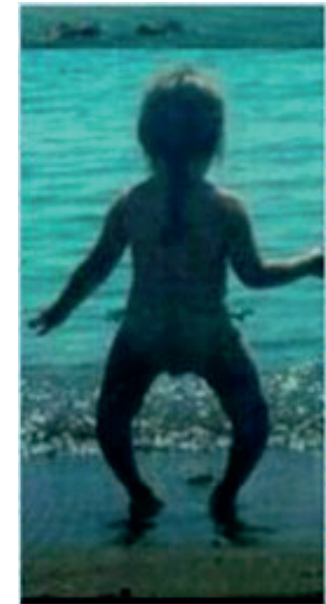


AERYOH

WWW.AERYOH.ORG



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE
RAQUITISMOS Y
OSTEOMALACIA
HEREDADOS



RAQUITISMO
HIPOFOSFATÉMICO LIGADO
AL CROMOSOMA X (XLH)

¿QUÉ ES EL RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X U OSTEOMALACIA?

El **raquitismo hipofosfatémico o XLH** es una enfermedad hereditaria ósea caracterizada por una inadecuada mineralización de los huesos causada por la pérdida de fósforo a través de la orina.

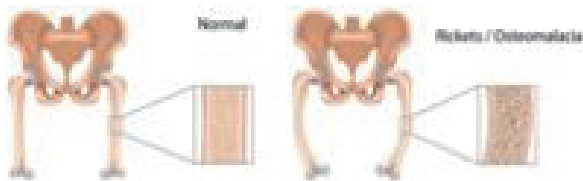
Es una enfermedad considerada como una de las enfermedades raras, cuya prevalencia es de **1 de cada 20.000 personas** y aunque en la mayoría de los casos es hereditaria hay ocasiones en las que esta enfermedad aparece como “caso novo”, no habiendo ningún miembro de la familia en cuestión afectado anteriormente.

Esta misma enfermedad en la edad adulta recibe el nombre de **osteomalacia**.

Esta enfermedad debe ser tratada de forma multidisciplinar por nefrólogos, endocrinos, traumatólogos, etc y es muy importante un control periódico del paciente.

¿CUÁL ES LA CAUSA DEL RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X?

La causa es una mutación del gen “PHEX” que produce una condición genética alterando así la absorción de fósforo en los riñones siendo este eliminado a través de la orina en grandes cantidades. Esto causa una inadecuada mineralización de los huesos, sobre todo los de las extremidades inferiores, provocando deformidades óseas y retrasos en el crecimiento.



¿CÓMO Y CUÁNDO SE DIAGNOSTICA?

Cuando en la familia ha habido casos anteriores de esta enfermedad, normalmente se hace un estudio genético que revela si el bebé está afectado o no. La mayoría de los niños presentan síntomas de padecer esta enfermedad durante los 2 primeros años de vida siendo los más comunes el retraso a la hora de caminar de manera independiente, así como tener las extremidades inferiores arqueadas. En los “casos novo” los síntomas son los mismos y en este caso habría que analizar los niveles de fósforo y vitamina D del sistema para ver si son normales además del estudio genético del gen FGF23, el que revela si el niño está afectado tras presentar unos niveles bajos de fósforo y vitamina D. Los estudios genéticos permiten confirmar el diagnóstico.

SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD:

En la mayoría de los casos, los niños presentan una estatura más baja que la población general, se producen deformidades comunes en las piernas dándose genu varo o genu valgo y también es posible que se produzcan deformidades en las muñecas, tobillos y rodillas. El cráneo se cierra más temprano de lo habitual produciendo así una craneostenosis. Los pacientes presentan una deficiencia motora, debilidad muscular, microfracturas de difícil cicatrización, baja densidad ósea, estrechez entre los huesos de la columna, problemas en la unión de los huesos a los tendones, músculos, cápsulas, etc.

La mineralización dental no es correcta presentando abscesos y manchas dentales.

El tratamiento actual puede causar microcálculos de calcio y/o fósforo renales, nódulos en la tiroides y otras calcificaciones.

TRATAMIENTO:

El tratamiento habitual consta de fósforo y vitamina D activada para que así este se pueda reabsorber.

La dosis de estos la pauta un profesional según las necesidades del paciente. Es fundamental un seguimiento y una supervisión de un profesional al igual que una continuidad en la toma del tratamiento por parte del paciente para tener buenos resultados respetando todas las tomas diarias.

El tratamiento se puede iniciar una vez se hayan obtenido los resultados del estudio genético confirmando que el paciente está afectado por la enfermedad.

El tratamiento tiene como objetivos: controlar el dolor y mejorar la mineralización de los huesos para así corregir en la medida de lo posible las deformidades óseas.

Es recomendable que el tratamiento no se mezcle con productos lácteos en sus tomas pues este pierde efectividad, por ejemplo, dejando un margen de tiempo de unos 40 minutos anteriores o posteriores a la toma del tratamiento pues el calcio de los productos lácteos anula el fósforo casi al 100%

Por último, siempre es aconsejable mantener una buena alimentación consumiendo frutas y verduras, no abusar de la sal para evitar consecuencias renales y practicar deporte moderado según las posibilidades del paciente.

