

“Es prioritario crear unidades que atiendan las enfermedades óseas minoritarias”

ENTREVISTA **DRA. MARÍA PILAR AGUADO** ESPECIALISTA EN REUMATOLOGÍA

La Hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) es una enfermedad metabólica que afecta a 1 de cada 20.000 personas, por lo que se la considera una enfermedad rara o minoritaria. Para conocerla con más detalle, hablamos con la Dra. María Pilar Aguado Acín, coordinadora de la Unidad Metabólica Ósea del Servicio de Reumatología del Hospital Universitario La Paz de Madrid.

¿En qué consiste la XLH?

La Hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) es una enfermedad metabólica ósea, hereditaria, caracterizada por la pérdida renal de fosfato y una mineralización ósea defectuosa o anómala. En un 20%-30% de los casos la XLH se produce como una mutación espontánea y no hay antecedentes familiares. La XLH es causada por una mutación en el gen denominado *PHEX*, localizado en el cromosoma X. Esa mutación provoca la pérdida de su función originando un aumento de las concentraciones circulantes de FGF23, una proteína derivada del hueso que regula el metabolismo del fosfato y que es crucial para la salud ósea a lo largo de la vida. Los niveles elevados de FGF23 causan una pérdida excesiva de fosfato por el riñón y una disminución en los niveles de vitamina D.

Esta hipofosfatemia crónica impide la mineralización del hueso, que en los niños produce la enfermedad esquelética denominada raquitismo (altera el crecimiento óseo normal) y en el adulto la osteomalacia o falta de mineralización del hueso.

¿Cómo se logra diagnosticar esta enfermedad?

El diagnóstico se basa en realizar una adecuada historia clínica y una exploración física. Además, hay pruebas radiológicas que muestran las alteraciones que produce el raquitismo en las placas de crecimiento de los niños, análisis de bioquímica que revelan los niveles disminuidos de fosfato en sangre y su eliminación aumentada en la orina al disminuir la reabsorción del fosfato en el túbulo renal. Se debe realizar asimismo una historia familiar debido a su patrón hereditario, aunque existen casos esporádicos de XLH que no presentan antecedentes familiares. El estudio genético en ocasiones confirma el

diagnóstico especialmente en los casos con historia familiar negativa.

¿Cuáles son los retos en el diagnóstico a los que hacen frente los pacientes con XLH?

Debe afrontarse el reto de su diagnóstico precoz y certero, relevante por la potencial gravedad de la enfermedad y su intensa afectación de la calidad de vida. También es bueno realizar el seguimiento en el adulto de las formas de inicio en la infancia. Cuando se manifiestan en la edad adulta, su identificación es aún más difícil porque muestra una clínica más inespecífica pero que afecta a la calidad de vida y a la funcionalidad del paciente y que puede solaparse con otras patologías más prevalentes como la osteoporosis, los trastornos degenerativos o los síndromes de dolor crónico.

Con los avances genéticos y la constante aparición de nuevas mutaciones identificadas en genes particulares, el mundo de las Enfermedades Óseas Genéticas Minoritarias se ha hecho muy complejo, pero también es más accesible poder identificar y diagnosticar trastornos no filiados hasta ahora. El diagnóstico genético molecular es clave también para un adecuado asesoramiento genético del paciente y su descendencia. Además, hoy disponemos de herramientas terapéuticas innovadoras, que realzan la importancia de un diagnóstico temprano y facilita un tratamiento también precoz.

Si una persona padece la enfermedad, ¿puede transmitirla a sus hijos?

La XLH es una enfermedad hereditaria con patrón de herencia dominante ligada al cromosoma X. Esto significa que si la padece el padre, la trasmite a todas sus hijas y a ningún hijo; y si la padece la madre la trasmite a la mitad de su descendencia tanto de sus hijos como de sus hijas.



Sin embargo, en un 20%-30% de los casos la XLH se produce como una mutación espontánea donde no hay antecedentes familiares.

¿Qué síntomas y signos padecen los pacientes con XLH?

Habitualmente se manifiesta en la infancia temprana y persiste durante la adolescencia y la edad adulta. Los pacientes presentan retraso del crecimiento, talla baja, anomalías en el cierre de las suturas del cráneo, alteraciones dentales y afectación osteomuscular en forma de dolor, rigidez articular y debilidad muscular, sobre todo en las extremidades inferiores. En la edad adulta se manifiesta sobre todo por la aparición de fracturas, algunas veces espontáneas, que consolidan mal y dolor y deformidad osteoarticular con una artrosis precoz de las articulaciones. También puede darse pérdida auditiva y calcificaciones en tendones, ligamentos o en el riñón. Todo ello da lugar a un retraso motor y dificultad para andar en los niños y una discapacidad en la edad adulta que puede repercutir en la esfera psicosocial y en la calidad de vida, tanto del niño como del adulto.

¿Deben tener en cuenta cuidados especiales los pacientes con XLH?

Cada niño con XLH requiere un plan individualizado y adaptado a su desarrollo físico, psíquico, educacional y social. El apoyo psicológico y la terapia rehabilitadora son muy importantes tanto para el paciente pediátrico como para el adulto, ya que ayudan a tener una mejor calidad de vida. Las alteraciones esqueléticas requieren en muchas ocasiones de un tratamiento ortopédico y cirugía altamente especializada, sin olvidar un adecuado soporte familiar, social e incluso legal por los problemas de discapacidad que la enfermedad conlleva. Esto requiere también eliminar las barreras físicas en el mundo laboral y escolar. Las guías de práctica clínica recomiendan que se ofrezca consejo genético a los pacientes con XLH, permitiendo así el cribado de familiares de riesgo, especialmente en la transición de la edad infantil a la adulta y cuando se va a planificar un embarazo.

¿Qué podemos hacer para ayudar a visibilizar esta enfermedad?

La difusión del conocimiento de esta enfermedad ayuda a tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial que se realiza desde el primer momento, ya sea en la atención con el médico de familia o en los sucesivos niveles asistenciales. Sin duda debe ser objetivo prioritario la creación y organización de Unidades de Transición que atiendan las enfermedades óseas minoritarias que se han iniciado en la infancia y que necesitan de una coordinación multidisciplinar para su atención en la edad adulta, algo que es reclamado desde todos los ámbitos profesionales y desde las asociaciones de pacientes. Por tanto hay que animar a pacientes y familiares a contactar con otros pacientes, grupos y redes sociales e impulsar las asociaciones, que junto con el trabajo de los profesionales de la salud y el apoyo administrativo e institucional son el soporte imprescindible para el paciente.

■ El diagnóstico de la XLH debe afrontarse con precocidad por la potencial gravedad de la enfermedad y su intensa afectación de la calidad de vida de quienes la padecen

■ “Cada niño con XLH requiere un plan individualizado y adaptado a su desarrollo físico, psíquico, educacional y social”

Si desea conocer más sobre la patología, por favor acceda a kyowakirin.com

Página de acceso exclusivo a profesionales sanitarios: www.kyowakirinhub.com/es-es/