

Cas 2021.1

Nena de 2 anys amb marxa inestable i dolorosa

Laia Ferrer-Betorz¹, Maria Esteller-Carceller^{1,2}, Neus Rodríguez-Zaragoza¹, Greicy Muniz-da-Silva³

¹ Servei de Pediatria. Hospital de Tortosa Verge de la Cinta. Tortosa (Tarragona). ² Pediatria d'Atenció Primària. CAP Temple (Tortosa-Est). Tortosa (Tarragona). ³ Servei de Radiologia. Hospital de Tortosa Verge de la Cinta. Tortosa (Tarragona)

Nena de 2 anys que acut a la consulta del centre d'atenció primària per eritema palpebral. Els pares comenten marxa inestable i dolorosa amb les cames encorbades i eixamplament progressiu dels canells des dels 15 mesos, quan va començar a caminar. No refereixen retard psicomotor.

En l'exploració física destaca marxa amb augment de la base de sustentació amb lleuger balanceig del cos, deformitats de les extremitats inferiors (*genu varum* bilateral), amb eixamplament de les epífisis de canells, genolls i turmells (Fig. 1). No es palpa rosari costal ni altres deformitats toràciques. Presenta una hiperlordosi lumbar, amb rotació externa de maluc bilateral dolorosa. La resta d'articulacions no són doloroses. Presenta eritema palpebral compatible amb picada d'insecte, i cap altra troballa.

Els pares són originaris del Pakistan, però la nena ha nascut al nostre país. No hi ha consanguinitat dels pares ni antecedents familiars d'interès. Tampoc refereixen antecedents personals d'interès ni administració de tractament mèdic.

Reinterrogant la família, expliquen lactància materna exclusiva fins als 4 mesos, seguida de lactància materna amb incorporació correcta de l'alimentació complementària. La pacient va rebre suplementació amb vitamina D només de forma intermitent durant el primer mes de vida. Refereixen inici de la dentició als 6 mesos.

Se sol·licita una anàlisi sanguínia amb perfil fosfocàlcic i radiografies de tòrax i extremitats.

En l'anàlisi sanguínia destaca: calci 9,7 mg/dL (8,8-10,8 mg/dL), fosfat 2,9 mg/dL (4-7 mg/dL), PTH 134,3 pg/mL (18,5-88 pg/mL), 25-OH-vitamina D 10,41 ng/mL (suficient >20 ng/mL; > 50 nmol/mL) i fosfatasa alcalina 1.836 U/L (79-446 UI/L). L'hemograma i la bioquímica no mostren alteracions.

Les radiografies de tòrax i extremitats mostren troballes compatibles amb el diagnòstic (Fig. 2).

Quin és el seu diagnòstic?



Fig. 1. Imatge de la pacient. Destaca l'eixamplament de canells, genolls i turmells.

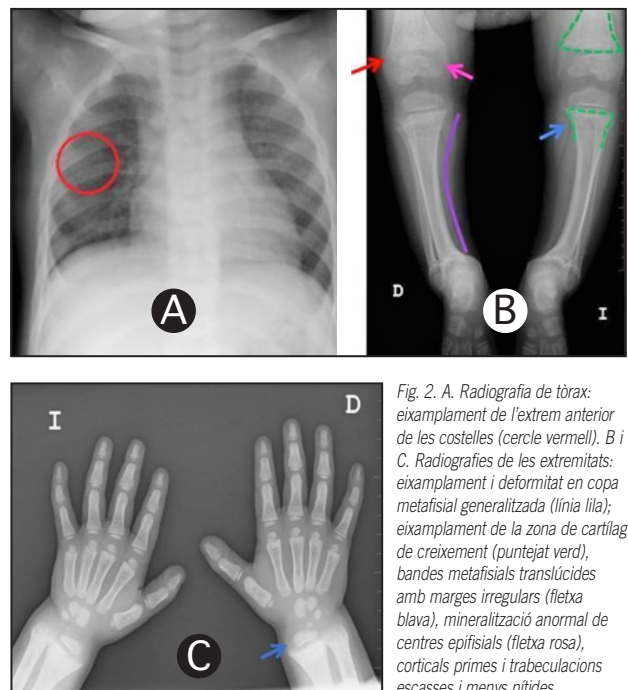


Fig. 2. A. Radiografia de tòrax: eixamplament de l'extrem anterior de les costelles (cercle vermell). B i C. Radiografies de les extremitats: eixamplament i deformitat en copa metafisial generalitzada (línia lila); eixamplament de la zona de cartílag de creixement (puntejat verd), bandes metafisials translúcides amb marges irregulars (fletxa blava), mineralització anormal de centres epifisials (fletxa rosa), corticals primes i trabeculacions escasses i menys nítides.

Correspondència: Laia Ferrer Betorz
C/ Roger de Flor, 267, 1r 1a. 08025 Barcelona
laiaferrerbetorz@gmail.com

Treball rebut: 09.03.2019
Treball acceptat: 16.11.2020

Ferrer-Betorz L, Esteller-Carceller M, Rodríguez-Zaragoza N, Muniz-da-Silva G.
Nena de 2 anys amb marxa inestable i dolorosa.
Pediatr Catalana. 2021;81(1):29-30.

Discussió

Davant d'una semiologia com la d'aquest cas, amb deformitats (cames arquejades, canells i turmells eixamplats) i amb factors de risc de dèficit de vitamina D, cal pensar en primer lloc en el diagnòstic de raquitisme. El diagnòstic diferencial ha d'incloure: raquitisme resistent a vitamina D (sobretot en infants sense factors de risc), displàsies òssies, hipofosfatàsia i osteodistròfia renal. Les troballes clíniques, radiològiques i analítiques d'aquest cas confirmen el diagnòstic.

Diagnòstic final: Raquitisme per dèficit de vitamina D.

Comentari

El raquitisme és un trastorn generalitzat del metabolisme ossi que afecta de forma específica l'ossificació endocondral, és a dir, el procés pel qual el cartílag es transforma en os; per tant, sol afectar sobretot l'esquelet de l'infant en creixement. És el resultat d'una mineralització defectuosa del teixit ossi amb presència excessiva de matriu òssia o teixit osteoide no mineralitzat, la principal causa de la qual és el dèficit de vitamina D¹.

El diagnòstic és clínic, davant un infant amb deformitats característiques i amb factors de risc de dèficit de vitamina D (en aquest cas, alletament matern exclusiu no suplementat, ètnia, coloració racial, alimentació deficietària, escassa exposició solar, possible deficiència gestacional materna de vitamina D...). En el nostre país, un estudi en escolars va situar en el 50% els infants amb nivells de vitamina D inferiors a 20 ng/ml². El consens actual defineix deficiència de 25-OH-vitamina D nivells < 12 ng/ml, insuficiència entre 12-20 ng/ml i suficiència >20 ng/ml³.

Està indicat fer una suplementació universal fins als 12 mesos de vida. Si hi ha factors de risc, cal fer la suplementació també en períodes de màxim creixement³⁻⁴.

El tractament farmacològic amb vitamina D es reserva per a pacients amb símptomes de dèficit de vitamina D, valors de 25-OH-vitamina D < 12 ng/mL o alteració analítica d'altres paràmetres del metabolisme fosfocàlcic, com ara el cas descrit. El tractament recomanat en infants és oral amb vitamina D₃ (colecalfèrol). La via oral és d'elecció ja que ha demostrat que restaura els nivells de 25-OH-vitamina D més ràpidament que la intramuscular. A més, la vitamina D₃ en dosis massives ha demostrat una vida mitjana més llarga. Consta de dues fases: la inicial, amb dosis de 3.000-6.000 UI/dia durant 12 setmanes, i la de manteniment, a 600 UI/dia de per vida. Cal assegurar una ingesta mínima de calci de 500 mg al dia. Si hi ha hipocalcèmia moderada o desmineralització important, s'associen suplementes de calci per prevenir la hipocalcèmia per avidesa òssia (síndrome de l'os afamat)^{3,5}.

En el cas descrit, l'evolució va ser molt bona, amb recuperació completa de les alteracions analítiques al cap de 3 mesos, i rectificació de les incurvacions òssies al cap de 12 mesos d'haver iniciat el tractament.

Bibliografia

1. Martos Tello JM, Alcañiz Rodríguez P, Vicente Calderón C. Raquitismo. Déficit de vitamina D. A: Guerrero-Fernández J, González Casado I, dir. Manual de diagnóstico y terapéutica en endocrinología pediátrica (1a ed.). Madrid: Ergon; 2018. p. 363-87.
2. De la Calle Cabrera T. Raquitismo carencial. Raquitismos resistentes. *Pediatr Integral* 2015;XIX(7):477-87.
3. Ortigosa-Gómez S, Bonet M, Masvidal RM, Riera D. Déficit de vitamina D i raquitisme nutricional. *Pediatr Catalana*. 2018;78(1):25-33.
4. Aparicio Vizuete A, López-Sobaler AM, López Plaza B, Perea Sánchez JM, Ortega Anta RM. Ingesta de vitamina D en una muestra representativa de la población española de 7 a 16 años. Diferencias en el aporte y las fuentes alimentarias de la vitamina en función de la edad. *Nutr Hosp*. 2013;28(5):1657-65.
5. Argente Oliver J, Barrio Castellanos R, Barris Sabador V, Corripio Collado R, et al. Alteraciones del metabolismo fosfo-cálcico: hipocalcemia, hipercalcemia, hipofosforemia, hiperfosforemia, raquitismo, osteoporosis. A: Argente Oliver J, Soriano Guillén L, ed. Manual de endocrinología pediátrica (2a ed.). Madrid: Ediciones Ergon; 2014. p. 171-205.