

Revista Ecuatoriana de Ortopedia y Traumatología



Tratamiento ortopédico del raquitismo hipofosfatémico

Autores: Larrea Cadena A., Barragán Roca M., Iturralde de La Torre JM.



Caso clínico

Tratamiento ortopédico del raquitismo hipofosfatémico

Larrea Cadena A.^{1*}, Barragán Roca M.¹, Iturralde de La Torre JM.²

¹ Postgradista de Primer año de Ortopedia y Traumatología. Universidad de las Américas. Quito, Ecuador

² Cirujano Ortopedista infantil. Novaclínica. Quito, Ecuador

Recibido: 11/09/2022 Revisado: 21/11/2022 Publicado: 01/12/2022

PALABRAS CLAVE

Raquitismo;
Osteotomía
valguizante;
Cierre epifisiario

Resumen

El raquitismo hipofosfatémico es un defecto en la mineralización ósea del hueso en crecimiento previo a la fusión de las epífisis. Está causada por la pérdida de fosfato a nivel de los riñones. Generalmente, los padres consultan después del segundo año de vida al evidenciar una alteración del eje de los miembros inferiores ya sea en varo o en valgo o por retardo del crecimiento. El diagnóstico se realiza basándose en la anamnesis, la exploración física, exámenes complementarios como pruebas de laboratorio. El diagnóstico confirmatorio se realiza mediante radiografías. La longitud de los miembros inferiores es mayormente afectada a comparación del resto del cuerpo. La desproporción corporal puede ser más notoria durante la niñez y adolescencia. El tratamiento médico a temprana edad tiene un impacto positivo en la estatura. Un buen seguimiento puede conservar la velocidad de crecimiento y podría existir mejoría de las alteraciones esqueléticas. Sin embargo, hay que tomar en cuenta que no hay crecimiento compensatorio secundario al retardo de crecimiento ya ocurrido antes de iniciar el tratamiento. El tratamiento quirúrgico se realiza en pacientes que aún mantienen deformidades a nivel de las extremidades inferiores. Este tratamiento dependerá de algunos aspectos clínicos. Al evidenciarse epífisis cerradas se debe realizar correcciones mediante múltiples osteotomías y fijación con tutores externos. En el presente estudio, se expone el caso de una paciente femenina de 19 años de edad con antecedentes de raquitismo hipofosfatémico en tratamiento. Acude a la consulta por deformidad en extremidades inferiores y dificultad para la deambulación. En las radiografías, se evidencia importante deformidad en varo de las extremidades inferiores y fisis cerradas. Tras una adecuada valoración, se procede a realizar la corrección con osteotomías y fijación de las mismas con tutores externos tipo Ilizarov.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico autor: adri.larrea@hotmail.com (Larrea Cadena A.)

Revista Ecuatoriana de Ortopedia y Traumatología. 2022; 11 (3); 19 - 24

KEYWORDS

Rickets;
Valgus osteotomy;
Epiphyseal closure

Orthopedic treatment of hypophosphatemic rickets**Abstract**

Hypophosphatemic rickets is a disease in the growing bone, before the fusion of the epiphysis. It is caused by vitamin D deficiency or low calcium intake. It can be caused by non-nutritional causes such as hypophosphatemic rickets and rickets due to renal tubular acidosis. Any disruption in the assembly, absorption, or metabolism of vitamin D has a significant influence on calcium metabolism and the development of rickets. The parents are used to consult after the second year of life due to presence of deformities on the lower limbs and growth retardation. The diagnosis is made based on the history, physical examination, laboratory tests. The x-rays can confirm the final diagnosis. The length of the lower limbs is more affected than the rest of the body. The body disproportion may be more noticeable during childhood and adolescence. Medical treatment at an early age has a positive impact on height. With a good follow-up the speed of growth increases and there may be an improvement in skeletal alterations. However, there is no compensatory growth secondary to onset growth retardation occurred before treatment. Surgical treatment is performed in patients with limb deformities and it will depend on some clinical aspects. When epiphyses are closed, the surgical correction should be performed with multiple osteotomies and external fixation with external tutors. Next, we present the case of a 19-year-old female patient with a history of hypophosphatemic rickets under treatment, who comes to the clinic due to lower extremity deformity and limitation for walking. Radiological exams show significant varus deformity of the lower extremities and closed epiphysis. After an adequate assessment, it was decided to correct them with osteotomies and fixation with external Ilizarov-type tutors.

Introducción

El raquitismo hipofosfatémico es un defecto en la mineralización ósea del hueso en crecimiento a nivel de la matriz del cartílago en la zona de calcificación previo a la fusión de las epífisis. Está causada por el aumento de la pérdida renal de fosfatos provocando el cuadro clínico y las deformaciones óseas. La forma más común de raquitismo está ligado al cromosoma X. Su incidencia es de alrededor de 1:20.000 nacidos vivos. Tiene mayor afectación en mujeres a comparación de los hombres con una relación de 1:2.^{1,2} En general, al inicio estos pacientes son asintomáticos. Los padres consultan después del segundo año de vida por alteración de miembros inferiores y retardo del crecimiento.^{3,4}

El diagnóstico se realiza en base a pruebas de laboratorio, signos clínicos, la exploración física y se confirma mediante radiografías. Los exámenes de laboratorio que se solicitan son fósforo en sangre para la edad en donde se evidencian niveles bajos. 1-25 (OH)² vitamina D suelen estar disminuidos.² Los niveles de fosfatasa alcalina aumentada, la calcemia y la paratohormona dentro de niveles normales. En el examen de orina se puede observar pérdida aumentada de fosfatos.⁴

Los signos clínicos son variables de acuerdo a la edad y la severidad. Los pacientes suelen acudir refiriendo dolor de huesos y dificultad para la marcha. En el examen físico los hallazgos más característicos en la adolescencia son el arqueamiento del fémur y de la tibia en varo o en valgo que se asocia con un componente rotacional, anomalías dentales, ensanchamiento de las uniones condrocostales en el tórax, desproporción corporal, hipotonía muscular,

ensanchamiento en muñecas, tobillos y rodillas secundario a la afectación de los cartílagos de crecimiento^{2,4}. La estatura es menor a comparación de los pacientes de su misma edad. Los valores de la distancia intercondílea se encuentran aumentados (Tabla 1). La longitud de los miembros inferiores está más afectada en comparación del resto del cuerpo. La desproporción corporal puede ser más notoria durante la niñez y adolescencia.^{4,5,6}

Edad	Genu Valgo (DIM)	Genu Varo (DIC)
6 meses	0-2 cm	0-5 cm
12 meses	0-2 cm	0-4 cm
2 años	<6 cm	0-2 cm
3-4 años	<6 cm	0-2 cm
7 años	<6 cm	0-2 cm

Tabla 1. Valores normales de distancia intercondílea (DIC) y distancia intermaleolar (DIM) según edad.⁴

Los signos radiológicos se observan sobre todo en las diáfisis de los huesos. Para el diagnóstico inicialmente se debe solicitar una telerradiografía en carga podálica con las rótulas centradas para trazar el eje mecánico. La desviación medial de la línea trazada a las espinas tibiales es considerada como deformidad en varo. También se debe trazar el ángulo fémoro/tibial mecánico. Un normoeje es de 0°. Los valores inferiores definen deformidad en varo. Una vez definido el tipo de deformidad debe localizarse el punto donde se encuentran la o las desviaciones axiales diafisarias mediante el método de localización del ápex de la angulación o Centro de Rotación de la Angulación

CORA. El CORA corresponde al nivel de la intersección de los ejes anatómicos diafisarios y la bisectriz del mismo. A esta intersección se la denominará ACA. Este definirá el sitio en donde se debe realizar la osteotomía para la corrección quirúrgica.⁷ Se debe, finalmente, determinar la distancia intercondílea. Si es superior a 4 cm se denomina deformidad en varo. En casos graves, puede evidenciarse tibias en forma de sable.^{4,5,7}

El tratamiento médico desde temprana edad tiene un impacto positivo en la estatura. Este se basa en la administración crónica de sales de fósforo y suplementos de vitamina D activa. Con un buen seguimiento, la velocidad de crecimiento aumenta y puede haber mejoría de las alteraciones esqueléticas. Sin embargo, no hay crecimiento compensatorio secundario al retardo de crecimiento ya ocurrido previamente al inicio del tratamiento.⁴

El tratamiento quirúrgico se realiza cuando ha habido un tratamiento clínico retardado y ya existen deformaciones importantes. Este depende de algunos aspectos clínicos. En niños con presencia del cartílago de crecimiento se puede iniciar tratamiento que consta de crecimiento guiado mediante hemiepifisiodesis. Este procedimiento se lo puede realizar con el uso de placas en 8 o uso de grapas.^{2,4,5} Este tratamiento lo que busca es inhibir transitoriamente el crecimiento fisario de un lado de la fisis, con lo cual el crecimiento del lado contrario seguirá en crecimiento y se corregirá la deformidad angular. Cuando hay persistencia del cartílago de crecimiento y una deformidad angular severa o fisis cerradas se deberá realizar corrección con múltiples osteotomías. Estos pacientes presentan deformidades multiapicales y requieren más de una sola osteotomía. A esto se le puede agregar el uso de tutores externos para facilitar la corrección angular con una o dos osteotomías, acompañado de transporte óseo.^{4,8}

The Knee Society ha desarrollado un nuevo sistema de calificación sobre funcionalidad de la articulación de la rodilla para proporcionar una idea clara de las capacidades y limitaciones de los pacientes en cuanto a esta articulación. Este score es útil para la evaluación prequirúrgica y posquirúrgica en pacientes en los que se realizará este tipo de cirugías (Tabla 2).^{4,7,9,10}

Caso clínico

Paciente femenina de 19 años de edad, producto de primer embarazo, parto normal, a término, sin patologías prenatales o perinatales diagnosticadas. Hija de padres sin defectos congénitos visibles al examen físico. En sus antecedentes postnatales del primer año de vida con buena ganancia de peso y buen desarrollo psicomotor. Diagnosticada de raquitismo hipofosfatémico por talla pequeña para su edad.

Paciente acude a consulta por deformidad de extremidades inferiores y dificultad para la deambulación desde los 24 meses de edad. Al examen físico, se evidencia genu varo simétrico que determina una marcha anadeante.

Objective scoring	Score
Pain	
None	50
Mild or occasional	
Stairs only	45
Walking and stairs	30
Moderate	
Occasional	20
Continuous	10
Severe	0
Range of motion (5°= 1 point)	25
Stability	
Anteroposterior	
< 5mm	10
5 - 10 mm	5
>10 mm	0
Mediolateral	
< 5°	15
6 - 9°	10
10 -14°	5
15°	0
Flexion contracture	
5 - 10°	-2
10 - 15°	-5
16 - 20°	-10
20°	-15
Extension lag	
< 10°	-5
10 - 20°	-10
20°	-15
Alignment	
0 - 4°	0
5 -10°	3 points each degree
11 -15°	3 points each degree

Tabla 2. Knee Score - The Knee Society¹⁰

Su tratamiento médico se basó en calcitriol y fosfato sin mejoría de la deformidad angular. En febrero del 2014, cuando la paciente tenía 12 años, se realizó epifisiodesis de ambas rodillas a nivel femoral y tibial bilateral, mediante la colocación de placas en 8 y posterior retiro de las mismas a los 9 meses. La deformidad angular de miembros inferiores persistió. Se calcula una puntuación de 20 en la escala de la Knee Society modificada por Insall.

A la exploración física, se destaca una talla baja, con percentil de talla de 3 (rango normal de 5 a 95), peso en percentil 60 (normal de 5 a 85) 11 e IMC de 26 (normal 20-25). En el tórax, se evidencia ensanchamiento de las uniones condrocostales a nivel antero-lateral, ensanchamiento en muñecas, genu varo bilateral severo, dificultad para la marcha e hipotonía muscular (Figura 1).



Figura 1. Fotografía prequirúrgica de la paciente en bipedestación

En los estudios imagenológicos se evidencian fisas cerradas, importante deformidad angular en varo de fémur derecho y tibias con reforzamiento de corticales mediales. El ángulo femoro-tibial mecánico es de -10° derecho y -7° izquierdo. Las desviaciones coronales femoral derecha de 29 grados para convexidad externa, tibial derecha de 23 grados convexidad interna, femoral izquierda de 10° grados convexidad interna y tibial izquierda de 24 grados convexidad interna. La distancia intercondílea es de 12 cm. Se trazó para la planificación prequirúrgica el CORA y ACA. (Figura 2,3)

Ante la desalineación del eje mecánico de los miembros inferiores, la deformidad triplanar, la edad, la deformidad de los miembros inferiores y por el cierre fisiario, se decidió la realización de osteotomía valguizante femoral distal derecha más osteotomías valguizantes tibiales proximales derecha e izquierda para corrección de la deformidad en varo de miembros inferiores y del defecto rotacional de tibias derecha e izquierda. Estas osteotomías fueron fijadas mediante uso de tutores externos tipo Ilizarov. En este caso en particular no fue necesaria la osteotomía femoral izquierda ya que el eje diafisario no tenía una alteración significativa (Figura 4).

Después de tres meses de realizado el procedimiento, se decide retirar los tutores externos, previa valoración

radiológica de la consolidación de la osteotomía. La paciente continúa realizando fisioterapia hasta la actualidad. Se mantiene un plan nutricional para control de peso y facilitar la deambulación.

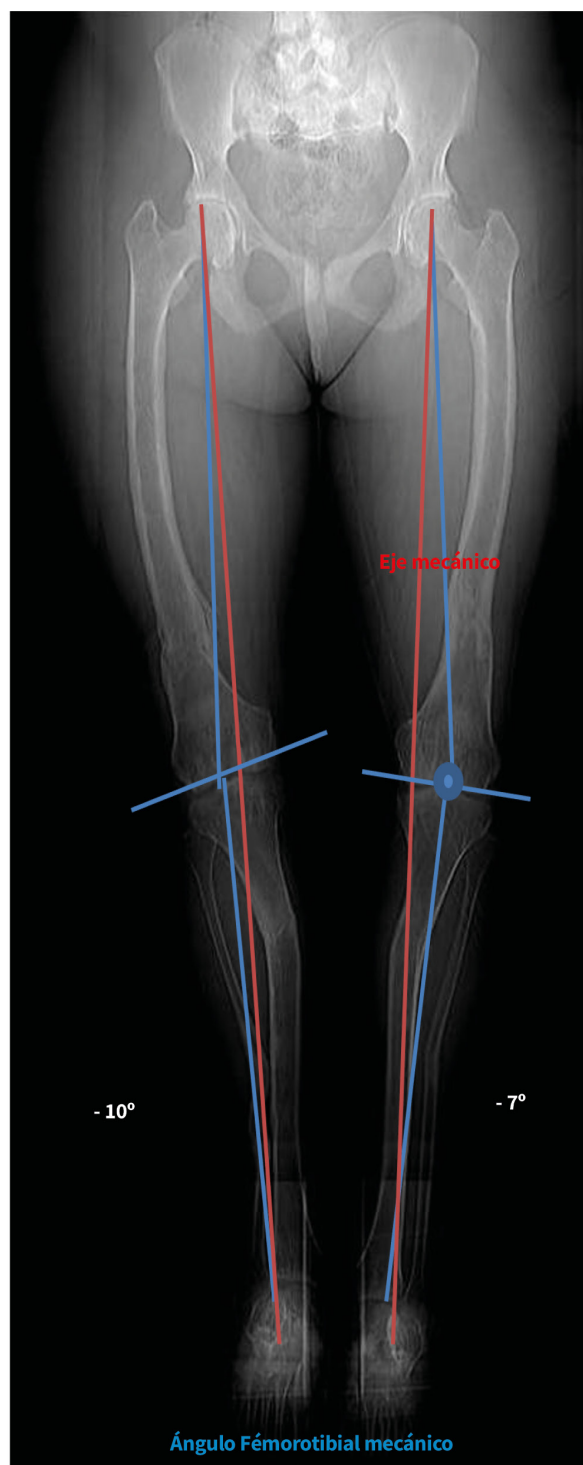


Figura 2. Telerradiografía prequirúrgica de eje mecánico de las extremidades inferiores donde se evidencia deformidad en varo de miembros inferiores y ángulo femoro tibial mecánico de -7° izquierdo y -10° derecho.

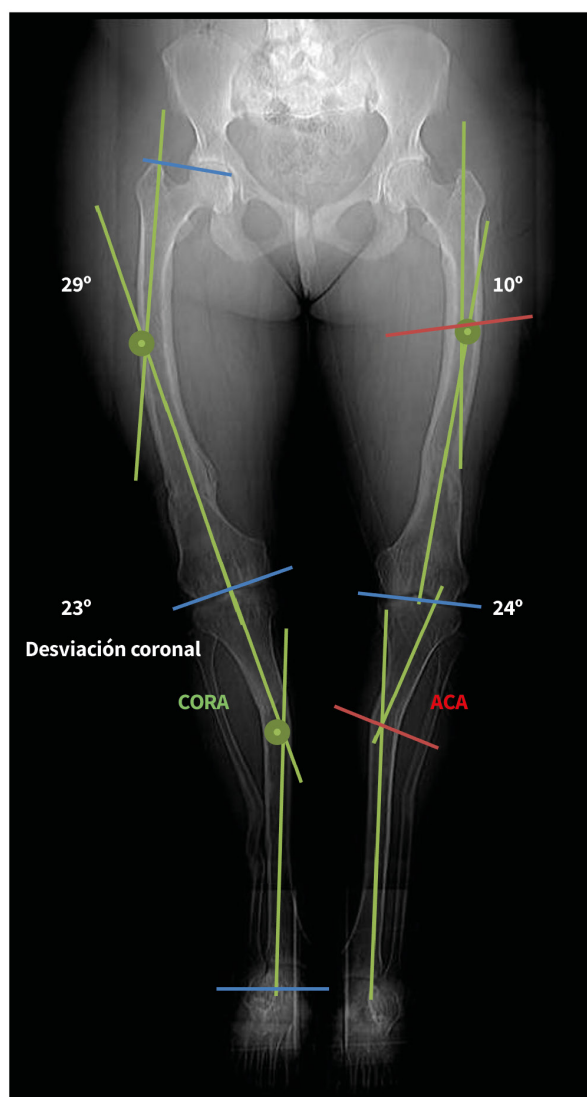


Figura 3. Telerradiografía prequirúrgica de extremidades inferiores para definir desviaciones coronales: Método ACA / Método CORA

Resultados

La paciente recibió un tratamiento quirúrgico adecuado, logrando una importante corrección tanto estética como funcional de sus miembros inferiores. Con respecto al resultado funcional, la paciente puede realizar sus actividades cotidianas sin complicaciones, con menores dificultades. Según el SCORE de la Knee Society modificada por Insall realizada como evaluación postquirúrgica se da una puntuación de 75.

Al momento, presenta EVA 2/10, signo de Trendelenburg negativo y realiza la marcha sin apoyo.

En los controles radiográficos, se evidencia disminución de la deformidad angular coronal en varo a nivel de ambas tibias y del fémur derecho. (Figura 5)

La desviación coronal femoral derecha fue de 13 grados

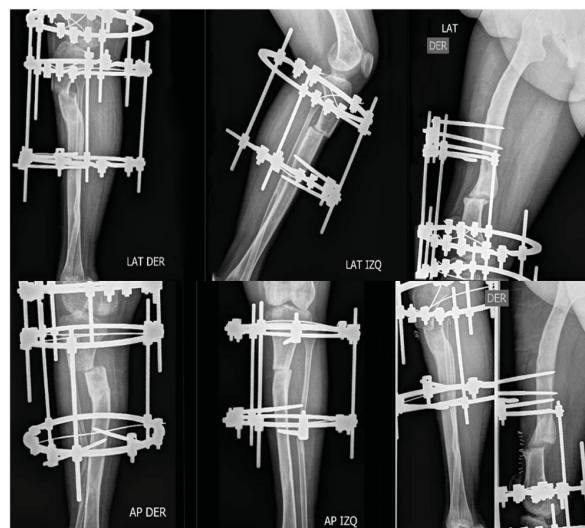


Figura 4. Osteotomías valguizantes femorales y tibiales con fijación a tutores de Ilizarov

con convexidad externa, la desviación tibial derecha de 15 de grados con convexidad interna, y la tibial izquierda de 6 grados con convexidad interna. (Figura 6)

Discusión

El raquitismo hipofosfatémico es una enfermedad que afecta el esqueleto en crecimiento. Se considera una patología “evitable” con manejo temprano^{2,4}. Actualmente, se estima que su incidencia va en aumento particularmente en el mundo subdesarrollado. Al ser tratado de forma oportuna y por un equipo multidisciplinario puede llegar a tener un buen pronóstico⁴. El retraso en el tratamiento clínico llevará a importantes secuelas como talla baja acorde con la edad y deformidades angulares de los miembros inferiores.



Figura 5. Fotografía posquirúrgica de la paciente

Entre mayor sea su severidad mayor es la probabilidad de necesitar manejo quirúrgico². La resolución quirúrgica dependerá sobre todo de la edad, la presencia de cartílago de crecimiento y de la severidad de la deformidad. Los objetivos de la cirugía son una corrección estética y una mejoría funcional del paciente.^{4,5,7}

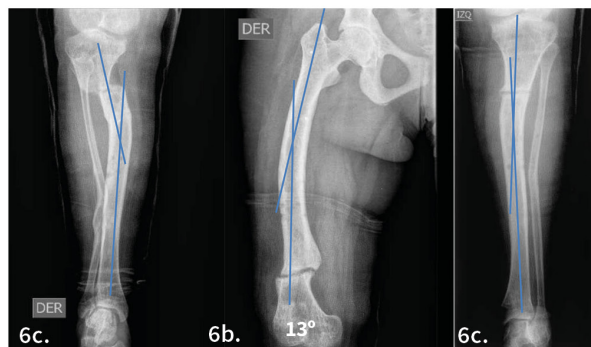


Figura 6. Radiografías AP posquirúrgicas de: a. Tibia derecha; b. fémur derecho c. Tibia izquierda

Con el cierre fisario, la corrección se realizará con múltiples osteotomías valguizantes y desrotadoras⁷. Este es el tratamiento de elección. La decisión de las epifisiodesis como tratamiento inicial efectuadas en la paciente del caso a los doce años, fue una decisión adecuada pero dicho tratamiento no fue del todo satisfactorio en los resultados finales. Probablemente, el resultado insatisfactorio se debió a la edad de la paciente. Al momento del primer procedimiento, el cierre fisario estaba prácticamente completado.

El empleo de las osteotomías valguizantes y desrotadoras evidencia resultados muy favorables para lograr la disminución de la deformidad coronal en varo, mejorar la capacidad funcional, mejorar la deambulación y disminuir el dolor^{5,7}. En el caso presentado esto se puede ver reflejado con el aumento del puntaje posquirúrgico de la escala de la Knee Society modificada por Insall¹⁰. El método Ilizarov es una buena opción para la fijación y para guiar este tipo de osteotomías¹⁰. El retiro de los mismos deben realizarse a los 3 meses posteriores al procedimiento. Posterior, la paciente debe iniciar sesiones de rehabilitación.

El estudio de este caso evidencia que:

- El tratamiento ortopédico del raquitismo hipofosfatémico depende de la edad y de la deformidad de los miembros inferiores.
- La corrección con múltiples osteotomías valguizantes y desrotadoras disminuye la deformidad coronal en varo, mejora la capacidad funcional, la deambulación y disminuye el dolor en pacientes con cierre fisario.
- El método Ilizarov de fijación externa a pesar de ser antiguo y menos usado en comparación a los tutores más actuales como los mono o biplanares, constituye una técnica excelente para guiar las osteotomías valguizantes.

- La escala de la Knee Society modificada por Insall es un índice posquirúrgico bastante fiable para valorar las capacidades de la articulación de la rodilla de pacientes intervenidos quirúrgicamente.

Conflicto de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés en la realización del presente artículo. Así mismo declaran haber cumplido con todos los requerimientos éticos y legales necesarios para su publicación.

Bibliografía

1. Yokoyama K. Phosphate metabolism and iron deficiency. Clin Calcium. 2016;26(2):241-9
2. Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenbauer D, Santos F, Levtchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol. 2019; 15:435-455.
3. Beck-Nielsen SS, Brock-Jacobsen B, Gram J, Brixen K, Jensen TK. Incidence and prevalence of nutritional and hereditary rickets in southern Denmark. Eur J Endocrinol. 2009 Mar;160(3):491-7.
4. Del Pino, M. Manejo de Niños con Raquitismo Hipofosfatémico Familiar. HOSPITAL DE PEDIATRIA GARAHAN. 2017
5. Linglart A, Biosse-Duplan M, Briot K, et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood. Endocr. Connect. 2014; 3: R13-30
6. Santos F, Fuente R, Mejia N, Mantecon L, Gil-Peña H, Ordoñez FA. Hypophosphatemia and growth. Pediatr Nephrol. 2013 Apr;28(4):595-603.
7. Hernández Bueno JC. Manejo práctico de las deformidades angulares de los miembros inferiores. Orthotop. 2013; 9(4): 259-62.
8. Gizard A, Rothenbuhler A, Pejin Z, Finidori G, Glorion C, de Billy B, Linglart A, Wicart P. Outcomes of orthopedic surgery in a cohort of 49 patients with X-linked hypophosphatemic rickets (XLHR). Endocr Connect. 2017 Nov;6(8):566-573.
9. INSALL, J. Rationale of The Knee Society Clinical Rating System. The Hospital for Special Surgery, affiliated with The New York Hospital and Cornell University Medical College, New York, New York 1989
10. Remco N. Dinjens. Calidad clinimétrica del nuevo 2011 Knee Society Score: alta validez, baja tasa de finalización. ELSEVIER, 2014.