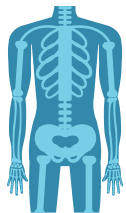


# Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo de tipo 2 (ARHR2)

Normalmente se observa en pacientes con deficiencia de ENPP1. Este trastorno puede afectar a todos los huesos del cuerpo.

## SÍNTOMAS

- Deformidades óseas que pueden limitar el movimiento, como piernas arqueadas o rodillas valgus
- Craneosinostosis (fusión prematura de los huesos del cráneo)
- Dolor óseo
- Fatiga
- Problemas dentales
- Talla baja
- Hipofosfatemia (nivel bajo de fosfato en sangre)
- Hiperfosfaturia (exceso de fosfato en la orina)
- Fosfatasa alcalina plasmática elevada
- Fusión cervical de la columna
- Entesopatía calcificada (problema con la unión de ligamentos/tendones al hueso)



## DIAGNÓSTICO TEMPRANO

Si su hijo/a se va a someter regularmente a análisis de sangre para detectar calcificación arterial generalizada de la infancia (GACI), los signos de ARHR2 pueden identificarse como niveles bajos de fosfato y niveles altos de fosfatasa alcalina. El raquitismo se puede desarrollar a cualquier edad y se ha observado en recién nacidos diagnosticados con GACI. Si nota que su bebé llora mucho o parece sentir dolor cuando le cambia de ropa o se le sujeta, no dude en llevarle a su médico y pedir una evaluación para ARHR2.



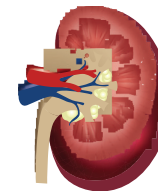
## TRATAMIENTO

El ARHR2 se trata con un aporte complementario diario de fósforo y vitamina D activa, que mantiene niveles adecuados en el organismo, según se determina mediante análisis regulares de sangre y orina. Incluso con el tratamiento, los pacientes seguirán perdiendo fosfato a través de la orina, pero la medicación frecuente sustituye al fosfato. Se puede lograr una mejora significativa de los síntomas si se toman medidas correctivas mientras los huesos siguen creciendo de forma activa.



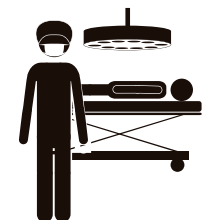
## EFFECTOS SECUNDARIOS

Los posibles efectos secundarios de la suplementación de fósforo pueden incluir molestias gastrointestinales, diarrea y náuseas. Se debe monitorizar a los pacientes mediante ecografía renal, ya que es posible la nefrocalcinosis (acumulación de calcio en los riñones). El equipo médico trabajará para garantizar el equilibrio correcto de fosfato y vitamina D, al tiempo que limitará los posibles efectos secundarios.



## INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA

No siempre se supo que ARHR2 se asociaba con GACI. Los pacientes no recibían tratamiento porque no presentaban las características radiográficas típicas del raquitismo. Como resultado, ya se habían producido deformidades óseas en el momento en que se diagnosticó y trató a los pacientes con medicamentos. Si las deformidades óseas no se corrigen a una edad temprana mediante medicación, puede ser necesaria una intervención quirúrgica. Hay dos posibles opciones para la cirugía para corregir deformidades de las piernas: cirugía de ocho placas (también conocida como crecimiento guiado) y osteotomía.



Consulte el Glosario de términos en nuestro sitio web.