

# Raquitismo carencial: formas de presentación diferentes para una misma entidad fisiopatogénica emergente

A. Cabot Dalmau<sup>1</sup>, J. Martínez-Baylach<sup>2</sup>, M. Trabazo del Castillo<sup>1</sup>, D. Voss<sup>1</sup>, R. Díez Martín<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital de Mataró. <sup>2</sup>CAP Cirera-Molins. Hospital de Mataró. Consorci Sanitari del Maresme. Mataró (Barcelona)

## Resumen

Debido al aumento de la inmigración en las últimas décadas, el raquitismo carencial ha reaparecido en nuestro país en niños y adolescentes. Con el objetivo de alertar sobre la diversidad de presentación de esta entidad, se exponen cuatro casos clínicos de raquitismo y se recuerdan las principales características clínicas, bioquímicas y radiológicas de esta afección, así como su tratamiento y prevención.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Raquitismo carencial, déficit de vitamina D, prevención del raquitismo, infancia

## Introducción

En los últimos años, el raquitismo carencial ha dejado de ser una afección del pasado, comportándose como una auténtica enfermedad emergente<sup>1-4</sup>. Esto es preocupante, pues la vitamina D no sólo interviene en el metabolismo óseo, sino que también es un factor de prevención cancerígena, de enfermedades autoinmunes (como la diabetes mellitus y la esclerosis múltiple) y de algunas cardiopatías<sup>5-8</sup>.

Aunque la definición de raquitismo carencial es controvertida<sup>2,5,6</sup>, el término define el déficit en la mineralización ósea que puede dar lugar a la aparición de cambios esqueléticos detectables radiológicamente, fruto del escaso aporte de vitamina D o calcio en la alimentación, o bien por una escasa insolación en relación con los requerimientos adecuados. Ello se acompaña de cambios bioquímicos característicos. El diagnóstico requiere además haber descartado la causa renal, malabsorción y hepatopatía crónica.

Sin embargo, en una fase inicial de la carencia se da la situación del raquitismo subclínico (déficit de vitamina D asintomático), es decir, cambios bioquímicos con o sin escasa traducción clínica o radiológica.

En función de la intensidad de la carencia y el momento en que se produce aparecen unas u otras manifestaciones. En jó-

## Abstract

*Title:* Rickets: different forms of presentation for the same emergent physiopathogenic entity

Nutritional rickets has re-emerged in our country because of increased immigration in recent decades, concentrating risk factors in children and adolescents. With the aim of warning about the diversity of presentation of this entity are presented four cases of rickets and recall the main clinical, biochemical and radiological as well as its treatment and prevention.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Rickets, vitamin D deficiency, prevention of rickets, childhood

venes y adultos aparece osteomalacia, caracterizada por cambios bioquímicos similares, con una escasa o nula afectación clinicoradiológica<sup>5,6</sup>.

El calcio y el fósforo son los principales componentes del hueso, y la vitamina D y, en menor medida, la paratohormona (PTH) y la calcitonina, son sus principales factores reguladores. Dado que la vitamina D puede tener un origen exógeno (a través de la ingesta) o endógeno (sintetizada en la piel, a partir del 7-dehidrocolesterol), una insuficiente ingesta o un déficit en la insolación pueden dar lugar a unos niveles bajos de vitamina D<sup>9</sup>.

El aumento de la inmigración en las últimas décadas parece ser el factor más evidente del resurgimiento de esta entidad. Así, el raquitismo se describe especialmente en lactantes hijos de inmigrantes. Ello se debe a la combinación de diferentes factores predisponentes: carencia de vitamina D ya en la madre<sup>9</sup>, lactancia materna (LM) prolongada no suplementada, piel oscura y escasa insolación<sup>4,5,10-17</sup>. En menor medida, esta afección se describe en chicas adolescentes, muy tapadas en su vestimenta debido a sus creencias religiosas y con una alimentación raquitógena<sup>3,11,18</sup>.

Mediante los casos expuestos, queremos llamar la atención sobre las diferentes formas de presentación del raquitismo carencial y la osteomalacia, y poner de manifiesto que la caren-

cia es a menudo asintomática, por lo que hay que prevenirla en la población de riesgo.

## Pacientes

### Caso 1

Niño de 13 meses de edad (figura 1), de raza negra y madre gambiana, derivado desde el servicio de urgencias a la unidad de atención al inmigrante (UAI) por presentar una dismorfia esquelética. El peso y la talla se encuentran en el percentil 3, y el perímetro craneal en el percentil 50. Presenta un frente abombado y unas fontanelas abiertas y de bordes blandos, el tórax hundido con surco de Harrison, las extremidades encorvadas en varo y un ensanchamiento de ambas muñecas, así como una falta de bipedestación y una discreta hipotonía.

En el análisis sanguíneo presenta hipocalcemia (2,4 mg/dL), hipofosforemia (1 mg/dL), fosfatasa alcalina (FA) elevada (2.134 UI/L), niveles bajos de 25-OH-vitD (<7 ng/mL), 1,25-OH-vitD elevada (138 pg/mL), PTH elevada (457 pg/mL) y anemia ferropénica. La radiología del esqueleto muestra un desdoblamiento perióstico de las diáfisis de los huesos largos y las costillas, un desflecamiento y un ensanchamiento metafisario, una desmineralización generalizada y un cráneo abombado y desmineralizado.

La anamnesis muestra que el niño había recibido LM exclusiva hasta los 12 meses «por rechazar las papillas», y después de una bronquiolitis aparecida a los 2 meses, prácticamente no salía a la calle por miedo a las recaídas.

Se le diagnostica un raquitismo carencial y anemia ferropénica, y se inicia tratamiento con colecalciferol y calcio, con lo que se corrigieron las anomalías morfológicas, motoras y radiológicas, y se normalizaron las alteraciones bioquímicas y la somatometría.

### Caso 2

Niña de raza caucásica de 9 meses de edad, prematura de 36 semanas de gestación, nacida con retraso de crecimiento intrauterino, hija de madre marroquí, remitida a la UAI por presentar retraso pondoestatural y falta de sedestación. Recibe lactancia artificial suplementada con hierro y vitaminas. En la exploración destaca la presencia de hipotonía, falta de sedestación y signos floridos de raquitismo (fontanela amplia de bordes blandos, rosario costal, surco de Harrison y muñecas prominentes). El peso se sitúa en el percentil 25, la talla en el percentil 10. Se observa una hepatoesplenomegalia de 3 cm.

Se detecta hipocalcemia (7,1 mg/dL), hipofosforemia (2,1 mg/dL), FA alta (1.143 UI/L), 25-OH-vitD baja (9,3 ng/mL), 1,25-OH-vitD baja (11 pg/mL) y PTH elevada (572 pg/mL). En la radiografía de las muñecas y las rodillas se observa un ensanchamiento de la interlínea articular y metáfisis ensanchadas en forma de copa. En la radiografía de tórax se aprecia un engrosamiento de los extremos distales de las costillas.



**Figura 1.** Niño de 13 meses de edad con signos de raquitismo florido. Extremidades en varo, ensanchamiento de muñecas y falta de bipedestación

Se le diagnostica un raquitismo carencial, y se inicia tratamiento con colecalciferol y suplemento de calcio, con lo que se observa una rápida mejoría clínica y analítica.

### Caso 3

Niña de raza negra, de 3 meses de edad, que consulta por presentar irritabilidad. Es fruto de la primera gestación, poco controlada, de una joven gambiana de 16 años. Estuvo expuesta a una escasa insolación durante la gestación. Recibió lactancia artificial y presenta una buena curva ponderal. La exploración es normal, excepto por su irritabilidad. En la analítica se detecta hipocalcemia de 5 mg/dL, y se decide el ingreso de la paciente para ampliar el estudio, en el que se detecta normofosforemia, FA elevada (1.072 UI/L), bajo nivel de 25-OH-vitD (13,8 ng/mL) y 1,25-OH-vitD elevada (179 pg/mL). El estudio radiológico muestra sólo un ensanchamiento y una discreta irregularidad de las metáfisis distales cubitales y humerales. Se le diagnostica un raquitismo carencial y se inicia tratamiento con vitamina D y calcio, con lo que la paciente presenta una mejoría clínica a las pocas horas, y posteriormente una mejoría radiológica.

### Caso 4

Adolescente paquistaní de 14 años de edad, atendida en el servicio de neuropediatría por presentar parestesias, pérdida de fuerza en ambas manos y episodios de dolor de unas 2 horas de duración. El electromiograma y la resonancia magnética medular eran normales. El consumo de lácteos era aparentemente correcto.

TABLA 1

## Formas de presentación de la carencia de vitamina D y/o calcio en niños y adolescentes

Forma de presentación	Manifestaciones clínicas	Anomalías radiológicas	Anomalías bioquímicas
<i>Raquitismo</i>			
Raquitismo florido (manifestaciones morfológicas)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Abombamiento frontal, craneotabes, fontanelas amplias</li> <li>• Surco de Harrison</li> <li>• Rosario costal</li> <li>• Ensanchamiento de metafisis (muñecas amplias)</li> <li>• Deformación de extremidades inferiores en varo</li> <li>• Coxa vara</li> <li>• Talla baja</li> <li>• Fracturas</li> </ul>	++++	++++
Retraso de la adquisición motora	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso de la sedestación</li> <li>• No bipedestación</li> <li>• Hipotonía/debilidad</li> </ul>	++++	++++
Manifestaciones de la hipocalcemia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tetanía</li> <li>• Convulsiones</li> <li>• Irritabilidad</li> </ul>	++	++++
Osteomalacia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dolores musculoesqueléticos</li> <li>• Cansancio fácil</li> <li>• Manifestaciones de la hipocalcemia</li> <li>• <i>Genu valgo</i></li> </ul>	++/- -	++++
Raquitismo subclínico (detección casual o por cribado)	--	--	+++

Los episodios son sugestivos de espasmos carpopedales. Se remite a la paciente a la UAI por sospecha de carencia de vitamina D, donde se detecta hipocalcemia (6,2 mg/mL), normofosforemia (4 mg/dL) y 25-OH-vitD baja (<7 ng/mL). El estudio radiológico resultó normal.

Tras diagnosticarle un raquitismo carencial e iniciar tratamiento con colecalciferol y calcio, se observó la posterior desaparición de la clínica y normalización bioquímica de esta paciente.

## Discusión

En los últimos años se ha producido un aumento de la prevalencia del raquitismo en los países desarrollados. Se detecta básicamente en inmigrantes de piel oscura desplazados a países con menos horas diarias de insolación. Los lactantes menores de un año con LM prolongada no suplementada y los niños en edad escolar son los sujetos más frecuentemente afectados. También aparece en adolescentes que emplean vestimenta muy cubierta fuera de casa o con hábitos alimentarios raquitógenos.

El déficit de calcio y/o vitamina D se puede presentar de diferentes maneras<sup>19</sup> (tabla 1), en función de la intensidad de la carencia y de la edad en que aparece. Si produce cambios esqueléticos con una clara traducción morfológica y radiológica, se habla de raquitismo florido (figura 1). Otros casos se detectan a raíz del estudio de un retraso motor, o bien tras presentar una clínica secundaria a hipocalcemia (convulsiones, irritabili-

dad, letargo)<sup>2,5,12,17</sup>. Estos cambios pueden ser también inaparentes en los lactantes un poco obesos (raquitismo subclínico), observados con mucha más frecuencia, y parecen tratarse de la situación de carencia inicial, antes de que se produzcan cambios clínicos y radiológicos. La osteomalacia es el fruto de la carencia de vitamina D y/o calcio en un adulto, con un desarrollo óseo finalizado. Raramente produce manifestaciones morfológicas y radiológicas, aunque sí puede causar síntomas clínicos. Las adolescentes pueden presentar cuadros clínicos situados entre el raquitismo y la osteomalacia, en función de la edad y de la maduración ósea<sup>3,6,13</sup>.

Los casos aquí expuestos ilustran algunas de estas formas de presentación, haciendo hincapié en que el raquitismo florido no es el único posible, por lo que es necesario un alto índice de sospecha en niños con factores predisponentes para detectar raquitismos menos evidentes.

En el caso 1, dichos factores son la raza negra, la LM casi exclusiva y la escasa insolación. En el caso 2, la prematuridad, la escasa insolación y la alimentación raquitógena (harinas de maíz). En el caso 3, la raza negra y la escasa insolación de la madre durante la gestación. En el caso 4, la escasa insolación por el vestido tradicional (chador) y la alimentación raquitógena (pan de pita).

El raquitismo es más habitual de lo que puede suponerse. En nuestro centro se realizó entre 1995 y 2003 un estudio de cribado en 147 niños hijos de inmigrantes africanos. De ellos, 20 presentaban deficiencia subclínica y 13 raquitismo clínico con alteraciones radiológicas. Más del 90% de los pacientes diag-

TABLA 2

**Anomalías bioquímicas características del raquitismo**

Fosfatasa alcalina	Elevada (habitualmente >1.000 UI/L)
Fósforo	Normal o bajo
Calcio	Normal o bajo
Paratohormona	Elevada
1,25-OH-vitD plasmática	Inicialmente elevada Posteriormente baja
25-OH-vitD plasmática*	Normal o baja

\*El nivel bajo de 25-OH-vitD asegura el déficit, pero un nivel normal no lo descarta.

nosticados eran de raza negra y habían realizado LM exclusiva durante más de 6 meses (datos no publicados).

La elevada prevalencia del déficit subclínico en niños inmigrantes conlleva la recomendación de realizar a esta población un cribado de raquitismo entre los 8 y 12 meses de edad.

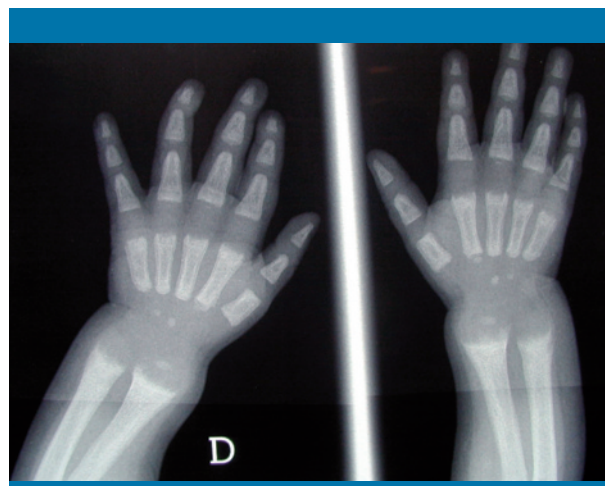
Como es sabido, las alteraciones bioquímicas<sup>4,5,13,20</sup> (tabla 2) que sugieren un raquitismo son la FA elevada, la hipofosforemia, la hipocalcemia y un nivel bajo de 25-OH-vitD (aunque no es imprescindible para poder hacer el diagnóstico). Habitualmente, también aumenta la PTH. La 1,25-OH-vitD estará elevada en una primera fase como mecanismo de compensación, o baja en un estado más avanzado.

Se considera un déficit severo<sup>5</sup> si el nivel de 25-OH-vitD es menor de 5 ng/mL, una deficiencia entre 5 y 15 ng/mL, y una insuficiencia entre 15 y 20 ng/mL<sup>5</sup>. El nivel deseable para un adulto es >80 ng/mL.

La asociación de raquitismo y ferropenia es frecuente, y se postula que la ferropenia puede desempeñar un papel en la etiopatogenia de la enfermedad<sup>1</sup>. Debería descartarse el raquitismo ante una anemia ferropénica, y viceversa.

La mínima alteración radiológica requerida para el diagnóstico de raquitismo es la rarefacción del extremo distal de la metáfisis cubital (figura 2). Las manifestaciones clásicas son bien conocidas: desmineralización ósea, retraso en la aparición de los núcleos de osificación, desflecamiento de las metáfisis distales del cúbito y radio, metáfisis en forma de copa, y acortamiento de las clavículas y las costillas.

En la práctica diaria del obstetra y el pediatra, es imprescindible la incorporación de medidas preventivas para los grupos de riesgo<sup>6,12,16,18</sup>. Debe recomendarse sistemáticamente la exposición solar (paseos) y la suplementación con vitamina D oral a gestantes, lactantes y niños de riesgo, además de asegurar una ingesta adecuada de calcio. La pauta más fácil, que da lugar a menos errores, es la administración oral de una dosis de 100.000 UI de colecalciferol oral cada 3 meses hasta los 2 años de edad, y después la misma dosis al principio de cada invierno hasta los 5 años. Esa práctica sería también conveniente para los adolescentes de riesgo.



**Figura 2.** Desmineralización ósea, retraso en la aparición de los núcleos de osificación y desflecamiento de las metáfisis distales del cúbito y el radio, con metáfisis en forma de copa

## Conclusiones

El raquitismo es una enfermedad emergente, de elevada prevalencia en los hijos de inmigrantes y algunos adolescentes. La presentación inicial puede ser diversa, tal como ilustran los casos expuestos. Dada la frecuencia de formas subclínicas, no debe bajarse la guardia en cuanto a la adopción de medidas preventivas ya desde la gestación. El cribado sistemático a los 12 meses de edad en niños con factores de riesgo (con determinación de niveles de calcio, fósforo y FA), recomendado en Cataluña desde el año 2003, debería universalizarse, con el fin de detectar estos casos en los primeros estadios de la carencia. ■

## Bibliografía

- Wharton B, Bishop N. Rickets. Lancet. 2003; 362: 1.389-1.400.
- Yeste D, Carrascosa A. Raquitismo carencial en la infancia: análisis de 62 casos. Med Clin (Barc). 2003; 121: 23-27.
- Bonet Alcaína M, López Segura N, Besora Anglerill R, Herrero Pérez S, Esteban Torné E, Seidell Padilla V. Raquitismo en inmigrantes asiáticos en periodo puberal. An Esp Pediatr. 2002; 57: 264-267.
- Lazol JP, Çakan N, Kamat D. 10-year case review of nutritional rickets in Children's Hospital of Michigan. Clin Pediatr. 2008; 4: 379-384.
- Misra M, Pacaud D, Petryk A, Ferrez Collet-Solberg P, Kappy M; on behalf of the Drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. Pediatrics. 2008; 122: 398-417.
- Huh SY, Gordon CM. Vitamin D deficiency in children and adolescents: epidemiology, impact and treatment. Rev Endocr Metab Disord. 2008; 9: 161-170.
- Holick M. Vitamin D: the underappreciated D-lightful hormone that is important for skeletal and cellular health. Curr Opin Endocrinol Diab. 2002; 8: 87-97.

8. Lowe L, Guy M, Mansi J, et al. Plasma 25-hydroxy vitamin D concentrations, vitamin D receptor genotype and breast cancer risk in a UK caucasian population. *Eur J Cancer*. 2005; 41: 1.164-1.169.
9. Cabo Masip T, Morell Alentado N, Dalmau Serra J. Nuevas recomendaciones diarias de ingesta de calcio y vitamina D: prevención del raquitismo nutricional. *Acta Pediatr Esp*. 2008; 66: 233-236.
10. Nozza JM, Rodda CP. Vitamin D deficiency in mothers of infants with rickets. *Med J Aust*. 2001; 175: 253-255.
11. Mallet E, Gaudelus J, Reinert P, Le Luyer B, Lecointre C, Leger J, et al. Symptomatic rickets in adolescents. *Arch Pediatr*. 2004; 11: 871-878.
12. Molgaard C, Michaelsen KF. Vitamin D and bone health in early life. *Proc Nutr Soc*. 2003; 62: 823-828.
13. Ford L, Graham V, Berg J. Vitamin D concentrations in an UK inner-city multicultural outpatient population. *Ann Clin Biochem*. 2006; 43: 468-473.
14. Pettifor JM. Vitamin D and/or calcium deficit rickets in infants and children. A global perspective. *Indian J Med Res*. 2008; 127: 245-249.
15. Ward LM, Gabourny I, Ladhani M, Zlotkin S. Vitamin D-deficiency rickets among children in Canada. *CMAJ*. 2007; 177: 161-166.
16. Lerch C, Meissner T. Interventions for the prevention of nutritional rickets in term born children. *Cochrane Database Syst. Rev*. 2007; 4: CD006164.
17. Balasubramanian S, Ganesh R. Vitamin D deficiency in exclusively breast-fed infants. *Indian J Med Res*. 2008; 127: 250-255.
18. Wagner CL, Greer FR. Prevention of rickets and vitamin D deficit in infants, children and adolescents. *Pediatrics*. 2008; 122: 1.142-1.152.
19. Tezer H, Siklar Z, Doqancok S. Early and severe presentation of vitamin D deficiency and nutritional rickets among hospitalized infants and the effective factors. *Turk J Pediatr*. 2009; 51: 110-115.
20. Soliman AJ, El Dabbagh M, Adel A, Ali MA, Aziz Bedair EM, Elalaily RK. Clinical responses to a megadose of vitamin D<sub>3</sub> in infants and toddlers with vitamin D deficiency rickets. *J Trop Pediatr*. 2010; 56: 19-26.