



LA ORINA, CLAVE FUNDAMENTAL EN LAS ALTERACIONES DEL METABOLISMO FOSFOCALCICO

Reventós Martínez MC, Pizarro Ruiz AM, De la Torre Sandoval C, Martínez Martínez MJ, Cabrera Sevilla JE, Donate Legaz JM, Fernández García JD. Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

INTRODUCCIÓN

El **calcio** y el **fósforo** se interrelacionan entre sí en una compleja red donde intervienen diferentes órganos, hormonas, mediadores sistémicos y receptores; con numerosas funciones metabólicas, no solo a nivel óseo. El **riñón**, como uno de los principales reguladores del medio interno, juega un **papel clave** en la regulación de la **homeostasis fosfocálcica**.

CASOS CLÍNICOS

CASOS CLÍNICOS 1 y 2

Sospecha de raquitismo:

- Deformidades esqueléticas (*genu varo*, *ensanchamiento metafisario*).
- Aumento fosfatasa alcalina (FA).
- Alteraciones radiográficas.

Pruebas complementarias:

Paciente 1: P **2,8 mg/dl** (↓), FA 692 UI/L (↑), reabsorción tubular fosfato 76% (↓), 1,25-OHvitD 410 pg/ml, **FGF23 110 pg/ml** (↑), PTH 111 pg/ml, Ca/Cr 0,02 mg/mg

Paciente 2: P **1,8 mg/dl** (↓), FA 1173 UI/L (↑), reabsorción tubular fosfato 77% (↓), 1,25-OHvitD 288 pg/ml, **FGF23 39 pg/ml** (↑), PTH 115 pg/ml, Ca/Cr 0,15 mg/mg.

Estudio genético:

Paciente 1: mutación c.2166C>T *gen PHEX*

Paciente 2: mutación c.2151delAGT *gen PHEX*

Diagnóstico:

Raquitismo hipofosfatémico ligado al X



CASO CLÍNICO 3

Preescolar 2 años con **nefrocalcinosis medular** bilateral como hallazgo casual por ecografía abdominal en etapa de lactante. Rasgos dismórficos sutiles y cardiopatía (CIA, DAP y estenosis pulmonar). Hipercrecimiento a partir del 6º mes de vida (talla +2.36 DE, peso +2.5 DE).

Pruebas complementarias: **calcemia 10,1 mg/dl** (↑), fosforemia 4 mg/dl (↓), PTH 24 pg/ml (N), 1,25OHvitD 249 pg/ml (↑), **Ca/Cr 0,35 mg/mg** (↑), reabsorción tubular de fosfato 86% (N), FGF23 51 pg/ml (N).

Estudio genético: delección en heterocigosis en 5q35, afectando a los genes *NSD1*, *SLC34A1* y *FGFR4*.

Diagnóstico:

Síndrome de Sotos (gen *NSD1*) y fenotipo leve de **Hipercalcemia idiopática infantil tipo 2** (gen *SLC34A1*).

CASO CLÍNICO 4

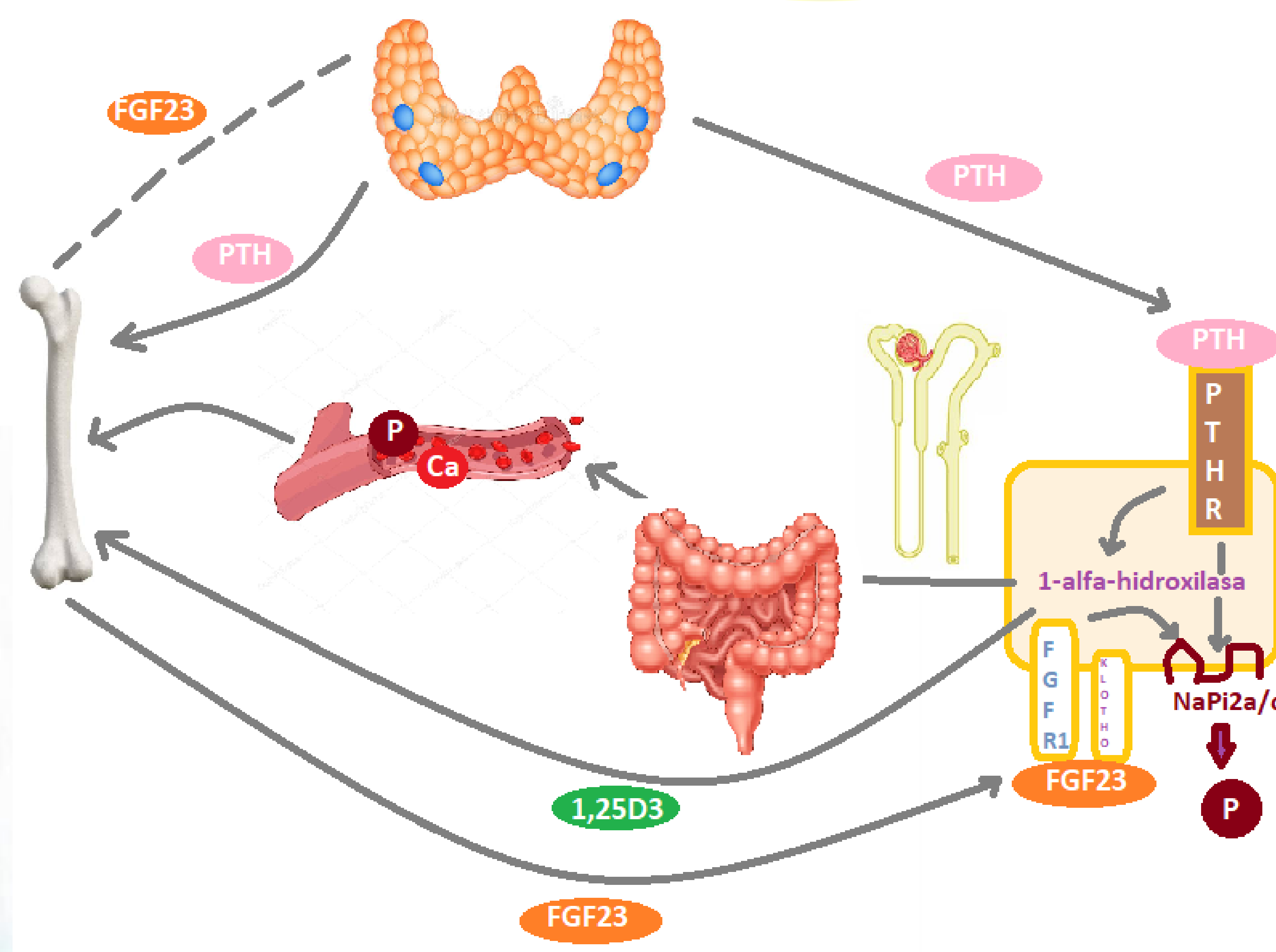
Ex prematura 25 semanas con **nefrocalcinosis**. Antecedente de displasia broncopulmonar, nutrición parenteral y tratamiento con cafeína, furosemda y corticoides.

Pruebas complementarias:

Sangre: Ca 5.6 mg/dl, fosforemia 6,6 mg/dl, PTH 93 pg/ml, 25OHvitD 17 ng/ml.

Orina: pH 6.5, D 1.023, cristales de OCM (escasos) y OCD (moderados). Pr/Cr 1.5 mg/g (Alb/Cr 184 mg/g, 12%; Alfa1/Cr 474 mg/g, 31%), Uosm 804 mOsm/Kg. Ca/Cr 0.75 mg/mg (VN < 0.8), con **fosfaturia < calciuria**, Na/K 1.9.

Pruebas compatibles con **déficit corporal de fósforo**.



Rev Endocr Metab Disord 2015; 16: 165-74.

CONCLUSIONES

- ⇒ En la práctica clínica, la compleja relación entre los diversos ejes que intervienen en el metabolismo fosfocálcico puede dificultar el diagnóstico diferencial.
- ⇒ Aunque los avances en genética nos ayudan a mejorar el diagnóstico de estas patologías, no debemos olvidar al **riñón** como principal **regulador del medio interno** y que esta valoración puede ser estudiada con algo tan simple como una **muestra de orina**.
- ⇒ Ante una sospecha de raquitismo con niveles plasmáticos bajos de fósforo es crucial determinar la **fosfaturia y los niveles de FGF23**, lo que permitirá realizar el **diagnóstico diferencial del raquitismo hipofosfatémico**.
- ⇒ En la **enfermedad metabólica ósea del prematuro**, las alteraciones de los niveles plasmáticos de calcio (hipercalcemia) y de fósforo (hipofosforemia) son tardías. Sin embargo, la **orina** refleja de modo más **precoz** el **disbalance metabólico** por lo que debería incluirse en la valoración nutricional de los recién nacidos prematuros.