

Una causa infrecuente de convulsión hipocalcémica: raquitismo congénito. Caso clínico

An uncommon cause of hypocalcemic convulsion: congenital rickets. Case report

Dr. Duran Karabel^a, Dr. Musemma Karabel^a, Dr. Ayse Esra Yilmaz^b, Dr. Tugba Tas^c y Dr. Metin Karayel^a

RESUMEN

La deficiencia de vitamina D y el raquitismo son problemas de salud importantes en los países en desarrollo. El raquitismo congénito es una forma infrecuente de raquitismo. La deficiencia materna de vitamina D es el factor de riesgo más importante para la deficiencia de vitamina D y el raquitismo en los recién nacidos y lactantes. Presentamos el caso de un niño de 2 meses de edad, con convulsiones durante su hospitalización por neumonía. Se diagnosticó raquitismo congénito asociado a deficiencia materna de vitamina D.

Palabras clave: hipocalcemia, raquitismo congénito, deficiencia materna de vitamina D.

SUMMARY

Vitamin D deficiency and rickets are major health problems in developing countries. Congenital rickets is a rare form of rickets. Maternal vitamin D deficiency is the most important risk factor for vitamin D deficiency and rickets in newborns and early infancy. In this report, we presented a two-month-old infant with seizures while hospitalized for pulmonary infection. Finally, congenital rickets due to maternal vitamin D deficiency was diagnosed.

Key words: hypocalcemia, congenital rickets, maternal vitamin D deficiency.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2012.e123>

INTRODUCCIÓN

En los niños, los trastornos esqueléticos se asocian habitualmente con trastornos nutricionales.¹ El raquitismo nutricional, secundario a deficiencia de vitamina D, es todavía un problema importante de salud en los países en desarrollo. Los hallazgos clínicos y radiológicos de raquitismo en el período neonatal pueden ser sutiles y, en algún

caso, los pacientes pueden presentar hipocalcemia o convulsiones hipocalcémicas.

Contrariamente a los hallazgos clásicos de laboratorio del raquitismo, en niños con raquitismo congénito la hipocalcemia se puede acompañar de normofosfatemia e, incluso, de hiperfosfatemia.²

La deficiencia materna de vitamina D es el principal factor de riesgo para la deficiencia de vitamina D y el raquitismo en recién nacidos y lactantes. Las concentraciones maternas de vitamina D están estrechamente relacionadas con los niveles de vitamina D en el cordón umbilical.³

En esta comunicación presentamos el caso de un niño de 2 meses de edad con raquitismo congénito por deficiencia materna de vitamina D, para resaltar la importancia de suplementar con vitamina D, tanto a la madre en el período prenatal, como al recién nacido.

CASO CLÍNICO

Niño de 2 meses de edad que consultó por succión débil y tos. Los antecedentes de embarazo y parto fueron normales. Al examen físico se encontró: temperatura de 36,4°C, frecuencia cardíaca 160 lpm, frecuencia respiratoria 62/min, peso 4500 g (percentilo 25-50), talla 50 cm (percentilo 50) y circunferencia craneana 34 cm (percentilo 25-50). Presentaba regular estado general, con tono y actividad normales. La fontanela anterior medía 1x1 cm, presentaba craneotabes y los reflejos eran normales. El examen respiratorio reveló retracción intercostal y subcostal con rales crepitantes difusos bilaterales. El resto del examen era normal, sin dismorfias evidentes.

Los estudios de laboratorio fueron: hemoglobina 9,3 g/dl, recuento de leucocitos 6700/mm³, eritrosedimentación 12 mm/h, proteína C-reactiva 2,38 g/L, y examen de orina normal. La radiografía de tórax mostró una disminución de la densidad ósea en húmero y parrilla costal, ensanchamiento de las costillas e infiltrado difuso neumónico en ambos campos pulmonares (Figura 1).

Durante la hospitalización para el tratamiento de su infección pulmonar presentó, al segundo día, tres episodios de convulsiones tónicas generalizadas.

- Residente de Pediatría, Departamento de Pediatría, Maternity and Children's Hospital, Siirt, Turquía.
- Profesor Asistente de Pediatría, Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Fatih University, Ankara, Turquía.
- Residente de Pediatría, Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Fatih University, Ankara, Turquía.

Correspondencia:

Dr. Ayse Esra Yilmaz: aysesra@yahoo.com

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Versión original en inglés.

Traducción al castellano: Dra. Norma Rossato.

Recibido: 6-3-2012

Aceptado: 3-7-2012

Los estudios de laboratorio no mostraron aumento de los reactantes de fase aguda; los gases en sangre fueron normales; glucemia 92 mg/dl, calcemia 3,4 mg/dl, fosforemia 7,3 mg/dl, magnesemia 1,6 mg/dl, sodio 141 mEq/L, potasio 5,1 mEq/L, ALP 484 U/L, AST 76 <U/L, ALT 62 U/L. No se encontraron anomalías en el examen oftalmológico, la audiometría, la ecocardiografía, y las ecografías craneana y abdominal.

Se administró gluconato de calcio al 10% endovenoso como tratamiento de las convulsiones.

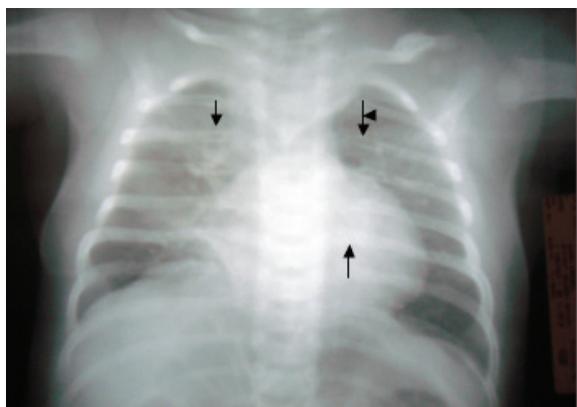
La concentración de parathormona (PTH) fue de 87,9 pg/ml (normal 11,1-79,5) y la de 25OH vitamina D fue 6 ng/ml (normal 20-100). Los estudios maternos mostraron: calcemia 8,3 mg/dl, fosforemia 4,5 mg/dl, ALP 128 U/L, PTH 157 U/L, 25OH vitamina D 7,3 ng/ml. El estudio molecular citogenético (método de FISH) para delección 22q no mostró anormalidad.

Los niveles de calcio y fósforo del niño alcanzaron los valores normales luego de 3 días de medicación con calcio endovenoso (la fosforemia descendió de 7,3 mg/dl a 4,8 mg/dl). El mantenimiento se realizó con calcio por vía oral. Se administraron 10 000 U/kg de vitamina D al niño y 600 000 U a la madre, por vía oral, en dosis fraccionadas. La calcemia mejoró durante el seguimiento. Los valores de PTH descendieron de 68,9 pg/ml (primera semana) a 47,6 pg/ml (segunda semana).

DISCUSIÓN

El raquitismo congénito es una enfermedad poco frecuente que por lo general se diagnostica en forma accidental al investigar las causas de una fractura u otra complicación no esquelética.¹

FIGURA 1. Disminución de la densidad ósea en costillas/húmero y ensanchamiento del extremo distal de las costillas



La causa más común es la deficiencia nutricional grave de la madre, de calcio y vitamina D, pero también el hipoparatiroidismo o hiperparatiroidismo materno, la administración prolongada de sulfato de magnesio y el uso de enemas con sulfato durante el embarazo, pueden causar raquitismo congénito.⁴

Las fuentes de vitamina D en la primera infancia son la transmisión transplacentaria y la síntesis cutánea por exposición a la luz solar. Varios estudios confirman la relación entre las concentraciones de 25 hidrocolecalciferol (25 HCC) de la madre y el niño, y muestran que la deficiencia de vitamina D en la primera infancia comienza durante la vida intrauterina.^{2,5} En las primeras 8 semanas de vida, el nivel sérico de 25 HCC del niño se correlaciona directamente con el de la madre, y la luz solar es más decisiva en los meses siguientes.²

La suplementación con vitamina D es necesaria, dado que la leche materna tiene 12-60 UI/L de vitamina D y esta cantidad no es suficiente para satisfacer los requerimientos diarios de 400 UI de vitamina D para un niño.⁶ Por eso se recomienda administrar 400 UI diarios de vitamina D luego del nacimiento.⁷ Nuestro paciente no recibió vitamina D profiláctica.

El raquitismo nutricional fue considerado responsable de la hipocalcemia, dado que el niño nació en invierno, no recibió vitamina D en forma profiláctica, y la radiografía y estudios bioquímicos fueron compatibles con raquitismo. En nuestro caso, el nivel de PTH fue alto. Los signos clínicos de hipocalcemia e hiperfosforemia pueden confundirse con pseudohipoparatiroidismo de tipo 2.⁸ El diagnóstico de pseudohipoparatiroidismo se excluyó dado que, en el seguimiento, mejoró la hipocalcemia, los niveles de fósforo permanecieron normales y las concentraciones de PTH retornaron a la normalidad.

La hipocalcemia puede ser el primer síntoma de un síndrome por delección 22q11, como el síndrome de Di George y el síndrome velocardiofacial. El paciente tenía imagen tímica en la radiografía de tórax, no había antecedentes de infecciones recurrentes y el ecocardiograma era normal, por lo que se descartó el síndrome de Di George. La ausencia de hallazgos dismórficos, el estudio auditivo normal y la prueba de FISH para delección 22q negativo, permitieron excluir otros síndromes de delección, como el velocardiofacial.

Las convulsiones hipocalcémicas pueden ser el primer síntoma del raquitismo congénito. En un estudio reciente de Arabia Saudita, las con-

vulsiones hipocalcémicas fueron la forma clínica más común de presentación de la deficiencia de vitamina D.⁹ La frecuencia de internaciones por convulsión en pacientes diagnosticados de raquitismo congénito en Turquía es del 41%.¹⁰ Estas frecuencias altas de convulsiones relacionadas con raquitismo congénito en países en desarrollo se asocian con deficiencia materna de vitamina D, lactancia materna prolongada sin suplementación con calcio y escasa exposición a la luz solar.¹⁰ En nuestro caso, había antecedentes de lactancia materna exclusiva y piel oscura con inadecuada exposición a la luz solar.

Se ha comunicado una frecuencia creciente de infecciones del tracto respiratorio como complicación del raquitismo congénito; la incidencia de neumonía se encontró que es 13 veces más alta en niños con raquitismo en países menos desarrollados.^{11,12} Nuestro paciente también fue hospitalizado por una infección pulmonar.

En conclusión, se debe recordar que los hallazgos clínicos de raquitismo varían según la edad. En la primera infancia, el raquitismo se puede presentar especialmente con convulsiones hipocalcémicas. Para prevenir la deficiencia de vitamina D y el raquitismo infantil, las mujeres embarazadas deben recibir suplementación con vitamina D, lo que se recomienda también para todos los niños. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Koo WWK, Tsang RC. Calcium and magnesium homeostasis. En: Avery GB, Fletcher MA, Macdonakj MG, eds. *Neonatology: Pathophysiology and management of the newborn*. Filadelfia: JB Lippincott Co; 1994. Pág.585-604.
2. Yesiltepe-Mutlu G, Ozsu E, Oruc M, Cizmecioglu FM, Hutun S. Hypocalcemic seizures caused by maternal vitamin D deficiency: how can it be prevented. *J Child Health Dis* 2011;54:79-82. [Acceso: 30 de junio 2012]. Disponible en http://www.cshd.org.tr/csh/pdf/pdf_CSH_419.pdf
3. Ala-Houhala M, Koskinen T, Terho A, Koivula T, Visakorpi J. Maternal compared with vitamin D supplementation. *Arch Dis Child* 1986;61:1159-63.
4. Gannage-Yared MH, Chemali R, Yaacoub N, Halaby G. Hypovitaminosis D in a sunny country: relation to lifestyle and bone markers. *J Bone Miner Res* 2000;15:1856-62.
5. Lamm CI, Norton KI, Murphy RJC, Wilkins IA, et al. Congenital rickets associated with magnesium sulfate for tocolysis. *J Pediatr* 1988;113:1076-82.
6. Hollis BW, Wagner CL. Assessment of dietary vitamin D requirements during pregnancy and lactation. *Am J Clin Nutr* 2004;79:717-26.
7. Hochberg Z, Bereket A, Davenport M, Delemarre-Van de Waal HA, et al. Consensus development for the supplementation of vitamin D in childhood and adolescence. *Horm Res* 2002;58:39-51.
8. American Academy of Pediatrics. Clinical report: prevention of rickets and vitamin D deficiency: new guidelines for vitamin D. *Pediatrics* 2003;111:908-11.
9. Rao DS, Parfitt AM, Kleerekoper M, Pumo BS, Frame B. Dissociation between the effects of endogenous parathyroid hormone on adenosine 3',5'-monophosphate generation and phosphate reabsorption in hypocalcemia due to vitamin D depletion: an acquired disorder resembling pseudohypoparathyroidism type II. *J Clin Endocrinol Metab* 1985;61(2):285-90.
10. Al-Atawi MS, Al-Alwan IA, Al-Mutair AN, Tamim HM, Al-Jurayyan NA. Epidemiology of nutritional rickets in children. *Saudi J Kidney Dis Transpl* 2009;20(2):260-5.
11. Ozkan B, Doneray H, Karacan M, Vancelik S, et al. Prevalence of vitamin D deficiency rickets in the eastern part of Turkey. *Eur J Pediatr* 2009;168(1):95-100.
12. Muhe L, Lulseged S, Mason KE, Simoes EA. Case-control study of the role of nutritional rickets in the risk of developing pneumonia in Ethiopian children. *Lancet* 1997;349:1801-4.