

los rojos y el análisis de la médula ósea en el momento del estudio mostró hipoplasia mieloide.

Como comentario final, queremos resaltar la importancia de considerar las alteraciones cutáneo mucosas ya descritas como síntomas precoces de enfermedades evolutivas graves que demoran varios años hasta completar el cuadro clínico característico y que su sospecha inicial puede acelerar la búsqueda del diagnóstico de certeza. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Smoje G, Dal Borgo P, Cuevas M, Nuñez L, Bolte C, Martínez M. Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X. Rev Chil Pediatr 2004; 75(6):547-550.
2. Rocha V, Devergie A, Socie G. Unusual complications after bone marrow transplantation for dyskeratosis congenital. Br J Haematol 1998; 103:243-8.
3. Davidson HR, Connor JM. Dyskeratosis congenita. J Med Genet 1988; 25:843-6.
4. Drachtman RA, Alter BP. Dyskeratosis congenita. Dermatol Clin 1995; 13(1):33-39.
5. Tchou PK, Kohn T. Dyskeratosis congenital: an autosomal dominant disorder. J Am Acad Dermatol 1982; 6:1034-9.
6. Erduran E, Hacisalihoghi S, Ozoran Y. Treatment of dyskeratosis congenital with granulocytemacrophage colony-stimulating factor and erythropoietin. J Pediatr Hematol Oncol 2003; 25:333-5.
7. Kagoura M, Morohashi M. Dyskeratosis congenital: a light microscopic and ultrastructural study. Eur J Dermatol 1998; 8:307-9.
8. Arca E, Tuzün A, Tastan B, Akar A. Dyskeratosis congenital with esophageal and anal stricture. Int J Dermatol 2003; 42:555-7.
9. Heiss NS, Knight SW, Vulliamy TJ. X-linked dyskeratosis congenital is caused by mutations in a highly conserved gene with putative nucleolar functions. Nat Genet 1998; 19(1):32-38.
10. Messadi V, Waibel J, Mirowski G. White lesions of the oral cavity. Dermatol Clin 2003; 21:63-78.
11. Elliot AM, Graham GE, Bemstein M. Dyskeratosis congenital: an autosomal recessive variant. Am J Med Genet 1999; 83(3):178-182.
12. Dokal I. Dyskeratosis congenital in all its forms. Br J Haematol 2000; 110(4):768-779. Review.

Convulsiones por hipocalcemia en un paciente portador de deficiencia de vitamina D, secundaria a déficit materno

Dres. Oscar Brunetto*, Ana C. Arias Cau* y Claudia Insúa*

RESUMEN

Describimos un paciente de 5 meses de edad que presentó un cuadro de hipocalcemia aguda secundario a un déficit de vitamina D.

Como antecedente familiar de significación cabe decir que era el menor de doce hermanos. Su madre también presentaba déficit de vitamina D.

Con el tratamiento con calcio y vitamina D presentó adecuada respuesta clínica y bioquímica.

Es importante destacar que el diagnóstico oportuno mediante la clínica, el laboratorio y la radiología son esenciales para el inicio del tratamiento con vitamina D y para el seguimiento. La prevención, es una herramienta importante para evitar el aumento de casos de esta patología.

Palabras clave: hipocalcemia, déficit vitamina D materno, prevención.

SUMMARY

A patient is described with hypocalcemic seizures secondary to vitamin D deficiency. The patient was the youngest child of the family (twelve siblings). His mother was deficient in vitamin D, too.

The treatment with calcium and vitamin D normalized the clinical and biochemical parameters.

An early diagnosis by means of physical examination, laboratory and X ray not only is essential at the beginning of the treatment with vitamin D, but throughout the follow-up.

Prevention is an important tool for avoiding the increasing number of cases of this pathology.

Key words: hypocalcemia, maternal vitamin D deficit, prevention.

INTRODUCCIÓN

El raquitismo por déficit de vitamina D, es una afección que ocurre especialmente en niños menores de 2 años. En los últimos años se observó aumento de su incidencia en varios países del mundo. Se la ha relacionado, entre otros factores, con la lactancia exclusiva por períodos prolongados, sin la adecuada suplementación con vitamina D y a la falta de exposición a la luz solar.

Puede presentarse en forma subclínica o aguda, ya sea en forma de fracturas, tetania o convulsiones por hipocalcemia.

Nuestro objetivo fue presentar un paciente de 5 meses, que presentó convulsiones por hipocalcemia secundaria a un déficit de vitamina D.

* División Endocrinología. Unidad de Metabolismo Fosfocálcico. Hospital General "Dr. Pedro de Elizalde". Buenos Aires. Argentina.

HISTORIA CLÍNICA

Paciente de sexo masculino de cinco meses de edad, que consultó en la guardia pediátrica de un hospital general por presentar un primer episodio de convulsión tónico-clónica afebril. Se inició el tratamiento del episodio convulsivo con diazepam y difenilhidantoína (DFH) sin respuesta clínica satisfactoria. En el laboratorio solicitado de rutina por guardia se obtuvo una calcemia total de 5,4 mg %, por lo que se asumió el episodio convulsivo como secundario a hipocalcemia, se inició corrección con calcio endovenoso con mejoría clínica, por lo que se interconsultó al servicio de endocrinología de nuestro hospital y luego se derivó al paciente.

Como antecedentes clínicos significativos, el paciente era el hijo número doce, nacido de término por parto vaginal, se alimentaba con pecho exclusivo desde el nacimiento y no había recibido suplemento vitamínico. Al examen físico presentaba una talla de 62 cm. (-1,6 DE), peso de 7,6 kg (percentilo 50), fontanela anterior permeable de 2 x 2 cm. No presentaba erupción dentaria. Desde el punto de vista neurológico, se encontraba vigil con hiperreflexia patelar bilateral. En las radiografías de huesos largos se observaban signos radiológi-

cos de raquitismo, con epífisis con pérdida de la línea de calcificación provisional e imágenes en copa de champagne (Fotografía 1). Debido a la clínica del paciente se solicitaron exámenes de laboratorio al niño y a su madre (Tabla 1).

A partir de la clínica y los datos de laboratorio se diagnosticó: hipocalcemia secundaria a déficit de vitamina D, probablemente secundario al déficit materno

FOTOGRAFÍA 1. Se observan en rodillas la lesiones características del síndrome raquítico: pérdida de la línea de calcificación provisional con aumento de la concavidad de la epífisis (copa de champagne)

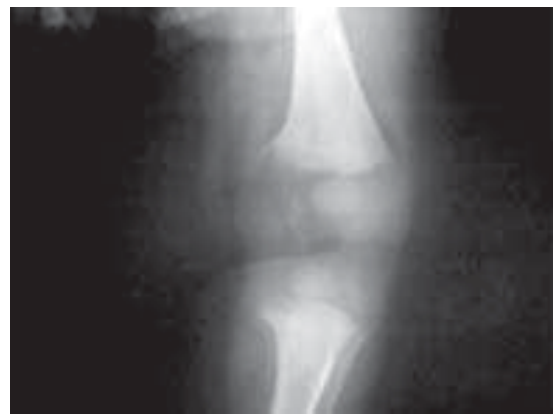


TABLA 1. Datos de laboratorio de el paciente y su madre

	Paciente	Madre
Calcio total (mg/dl)		
(VN: 8-10,5 mg/dl)	7,6	9,5
Fósforo (mg/dl)	4,7	4,0
Fosfatasa alcalina (U/l)	2.705	542
Magnesio (mg/dl)	2,3	-
PTH (molécula íntegra) (VN: 10-70 pg/ml)	174	92
25 hidroxivitamina D (VN: 15-50 ng/ml)	N/D	5 ng/ml

N/D: no dosable.

TABLA 2. Modificaciones de los datos de laboratorio del paciente durante el tratamiento

	Inicio	4 semanas	12 semanas
Calcio total (mg/dl)	7,6	10,1	--
Fósforo (mg/dl)	4,7	4,9	--
Fosfatasa alcalina (FAL) (U/l)	2.705	1.179	980
25-hidroxivitamina D (VN: 15-50 ng/ml)	ND	--	28
Tratamiento	--	2.800 U/día	2.800/día*

ND: no dosable.

* Se consideró el tratamiento del niño al llegar a la dosis total de vitamina D de 250.000 U.

FOTOGRAFÍA 2. Se observan los signos radiológicos de recuperación luego del tratamiento, la reaparición de la línea de calcificación provisional y la recuperación de la anatomía radiológica normal de la epífisis



y a la alimentación exclusiva a pecho del niño, sin la adecuada suplementación con vitamina D.

El tratamiento se realizó con 2.800 U/día de vitamina D y en el primer período de tratamiento se agregó calcio oral (40 mg/kg/día). La evolución con el tratamiento se muestra en la *Tabla 2*.

En el control radiológico se observó mejoría clínica de los signos de raquitismo (*Fotografías 1 y 2*).

El paciente no volvió a presentar episodios convulsivos desde el inicio del tratamiento con vitamina D.

Debido a que la madre presentó deficiencia documentada de vitamina D se resolvió iniciar tratamiento en dosis de 2.000 U/día (hasta completar 250.000 U/tratamiento).

DISCUSIÓN

El aumento de los informes de déficit de vitamina D en distintos lugares del mundo^{1-3,11,12} probablemente sea el resultado de períodos prolongados de alimentación a pecho exclusivo,⁵ debido a que la leche materna tiene bajos niveles de vitamina D, sumándose a esto la inadecuada exposición a la luz solar.

En los niños menores de 6 meses, como es el caso de nuestro paciente, es importante tener en cuenta que el contenido materno de vitamina D es de suma importancia para el bebé, ya que se conoce que existe correlación entre los niveles de metabolitos de la vitamina D de la madre y del niño,⁶⁻⁷ un hecho confirmado en nuestro paciente. En relación con los bajos niveles de vitamina D maternos que se observaron en nuestro caso, éstos se han relacionado con la multiparidad y un período breve entre las gestaciones (menor de 2 años).

La piel es la principal fuente de vitamina D₃ y tanto la disminución de la exposición solar como el efecto de las latitudes extremas (40° latitud norte o sur), disminuyen la fotoconversión del 7-dihidrocolesterol en previtamina D₃ en la piel, paso fundamental en la síntesis de la vitamina D. Este hecho está bien documentado en nuestro país en poblaciones como Ushuaia (55° latitud sur).^{12,13} También influyen en los niveles séricos de vitamina D la disminución de su ingesta dietética (vitamina D₂), malabsorción intestinal (enfermedad celíaca), enfermedades hepáticas (hepatopatías colestásicas), enfermedad renal y uso de anticonvulsivantes (DFH y, especialmente, el fenobarbital, pueden alterar el metabolismo de la vitamina D). Todos estos factores se estudiaron y se descartaron como causa del déficit de vitamina D en nuestro paciente.^{1,8}

La hipocalcemia asociada al déficit de la vitamina D en pediatría puede expresarse de distintas maneras: en forma aguda, como tetania, trastornos

del ritmo cardíaco (QTc prolongado), presencia de ondas U o anomalías de las ondas T, miocardiopatía (raramente)¹⁰ o trastornos neurológicos por aumento de la excitabilidad neuromuscular, como convulsiones tónico-clónicas, como las que se presentaron en nuestro paciente o laringoespasma, las cuales representan la forma más frecuente de presentación en lactantes, sobre todo en menores de 6 meses. En este grupo etario pueden no encontrarse lesiones óseas raquíticas. En forma crónica, el cuadro característico del síndrome raquítico, puede producir osteopenia difusa o raquitismo con fracturas óseas o sin ellas, que se ven con mayor frecuencia en niños mayores de 12 meses.⁹⁻¹¹

El laboratorio del paciente al ingreso presentó las características típicas del déficit de vitamina D: hipocalcemia, hipofosfatemia, aumento de los niveles de PTH circulantes y de la fosfatasa alcalina total (FAL) o de su fracción ósea y niveles bajos de 25-hidroxivitamina D, que es el metabolito de depósito de la vitamina D (indica la reserva de vitamina D del paciente), elemento que nos confirma la etiología del cuadro.⁴

En lo que se refiere al tratamiento de las manifestaciones agudas de la hipocalcemia en nuestro paciente, antes de la extracción de sangre para su análisis posterior, se realizó con calcio endovenoso.

Luego de la confirmación diagnóstica, se continuó el tratamiento del raquitismo con vitamina D a una dosis total de 250.000 U/tratamiento (5.000 U/día durante 50 días) con o sin el agregado de calcio elemental por un lapso variable, a fin de restituir sus reservas.^{1,8,11}

Es importante recordar que la mejoría del cuadro clínico precede a la mejoría radiológica: en tres a cuatro semanas aproximadamente se observa disminución de los niveles de FAL, tal como se observó en nuestro paciente y a los 30 días ya se puede observar en las radiografías de carpo o rodillas la reaparición de la línea de calcificación provisional, como primer paso de la cura radiológica del raquitismo del paciente.¹⁻⁸

La profilaxis del déficit de vitamina D en zonas endémicas (40 grados latitud sur o más) puede realizarse con vitamina D en dosis de 150.000 U/tratamiento, ya sea en dosis única¹³ o, de preferencia, fraccionando esa dosis en dos o tres tomas entre los meses de marzo y julio (invierno).

Para finalizar, creemos que la detección de niños en situación de riesgo, como hijos de madres múltiparas, sospecha de hipovitaminosis D materna, paciente residente en una zona del país que pueda tener mayor riesgo de déficit de vitamina D, debe alertar a los pediatras a llevar a una adecuada

suplementación y profilaxis con adecuados controles para evitar las manifestaciones clínicas o el déficit subclínico de la vitamina D. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Pettifor J. Rickets. *Calcif Tissue Int* 2002; 70:398-399.
2. Welch T. Vitamin D deficient rickets: The re-emergence of a once conquered disease. *J Pediatr* 2000; 137:143-5.
3. Tomashek K, Nesby S, Scalon K, Powell K, Parashar U. Nutritional rickets in Georgia. *Pediatrics* 2001; 107(4);e45.
4. Bishop N, Wharton B. Rickets. *Lancet* 2003; 362:1389.
5. Mughal MZ, Salama H, Grenaway T, Laing I, Mawer EB. Florid rickets associated with prolonged breast-feeding without vitamin D supplementation. *BMJ* 1999; 318:39-40.
6. Nozza J, Rodda C. Vitamin D deficiency in mothers of infants with rickets. *Med J Aust* 2001; 175(5); 253-255.
7. Thompson K, Morley R, Grover S, Zacharin M. Postnatal evaluation of vitamin D and bone health in women who were vitamin D-deficient in pregnancy, and their infants. *Med J Aust* 2004; 181: (9); 486-488.
8. Pettifor J. Nutritional rickets. En: *Pediatric Bone Ed.* Francis Glorieux. Academic Press: New York; 2003:541-565.
9. Bloom E, Klein E, Shushan D, Feldman K. Variable presentation of rickets in children in the emergency department. *Pediatric Emergency Care* 2004; 20:126-130.
10. Prince D, Stanford LC, Braden DS, Ebeid MR, Smith JC. Hypocalcemic rickets: an unusual cause of dilated cardiomyopathy. *Pediatr Cardiol* 2003; 24:510-512.
11. Joiner T, Foster C, Shope T. The many faces of vitamin D deficiency rickets. *Ped Review* 2000; 21(9); 296.
12. Oliveri MB, Ladizesky M, Mautalen C, Alonso A, Martínez L. Seasonal variations of 25 hydroxyvitamin D and parathyroid hormone in Ushuaia (Argentina), the Southernmost city of the world. *Bone Miner* 1993; 20(1):99-108.
13. Oliveri B, Cassinelli H, Mautalen C, Ayala M. Vitamin D prophylaxis in children with a single dose of 150,000 IU of vitamin D. *Eur J Clin Nutr* 1996; 50(12):807-810.