



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D O TIPO I, CASO
CLÍNICO DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO

BUSTAMANTE GONZAGA SHARON VANESSA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D O TIPO I,
CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO

BUSTAMANTE GONZAGA SHARON VANESSA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

EXAMEN COMPLEXIVO

RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D O TIPO I, CASO CLÍNICO DE
UN PACIENTE PEDIÁTRICO

BUSTAMANTE GONZAGA SHARON VANESSA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

CORTEZ SUAREZ LILIANA ALEXANDRA

MACHALA, 18 DE FEBRERO DE 2022

MACHALA
18 de febrero de 2022

RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D O TIPO I, CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO

por SHARON VANESSA BUSTAMANTE GONZAGA

Fecha de entrega: 23-feb-2022 02:06p.m. (UTC-0500)

Identificador de la entrega: 1769192436

Nombre del archivo: VITAMINA_D_O_TIPO_I,_CASO_CL_NICO_DE_UN_PACIENTE_PEDI_TRICO.docx (43.58K)

Total de palabras: 2584

Total de caracteres: 13685

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

La que suscribe, BUSTAMANTE GONZAGA SHARON VANESSA, en calidad de autora del siguiente trabajo escrito titulado RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D O TIPO I, CASO CLÍNICO DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO, otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

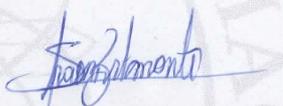
La autora declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

La autora como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 18 de febrero de 2022



BUSTAMANTE GONZAGA SHARON VANESSA
0707066023

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a mi padre celestial, mi ser divino, Dios, por darme las fuerzas necesarias para no rendirme, guiándome por los buenos caminos, superando y agradeciendo cualquier situación que se interponga. Él me ha permitido culminar mi carrera universitaria, cumplir y seguir cumpliendo sueños.

A mi padre Luis Bustamante por su apoyo incondicional, el ser profesional fue uno de sus sueños, mi padre que nos dejó de apoyar a mis hermanos y a mí.

A mi abuelita Lucita que está al pendiente de cualquier situación, con sus consejos, cariño y valores que me ha inculcado durante toda mi vida con su sabiduría ha hecho de mí una mejor persona.

A mi abuelito Livio que en paz descanse, me hizo una persona valiente, con buenos valores.

A mi bello hijo Alan, es inspiración un ser increíble, con su esencia me alegra la vida, por él y para él todo.

A mi madre y a mis hermanos, que estuvieron junto a mi en todo este proceso y que de alguna u otra forma fueron mi ayuda.

AGRADECIMIENTO

Agradecer eternamente a Dios, quien siempre me guía y protege donde quiera que voy, por ser fundamental en mi vida.

A mi familia por apoyarme en todo momento, ser mi motivación y ganas de salir adelante, por brindarme sus buenos valores y consejos con sabiduría.

A mis maestros que a lo largo de mi vida me han compartido sus conocimientos, anécdotas, historias compartidas.

A la UTMACH por abrirme sus puertas y espacios para interactuar con mis maestros y profesores.

RESUMEN

Raquitismo dependiente de la vitamina D tipo I, se debe a una mutación en el gen CYP27B1 del C12q14 que codifica la producción renal de 1 α hidroxilasa, que convierte el calcidiol 25(OH)D en calcitriol 1-25(OH)2D en el riñón, esto acompañado con niveles altos de 25(OH)D y la ausencia de 1-25(OH)2D. La herencia es autosómica recesiva y el gen se encuentra en el cromosoma 12. Es difícil detectar esta enfermedad en los primeros meses de vida ya que generalmente es asintomática y se desarrolla en infantes. En el presente trabajo de investigación, se estableció un tratamiento por medio de la revisión de guías clínicas y terapéuticas, aplicando una metodología tipo investigativa y explorativa, para la cual se indagó de diferentes plataformas científicas mismas que nos permitieron resolver el caso clínico de un paciente pediátrico de 23 meses de edad, se analizaron los parámetros de las pruebas bioquímicas como PTH, FA, 25(OH)D y 1-25(OH)2D, así mismo la exploración física en las deformaciones óseas del paciente a fin de establecer un tratamiento con ayuda de un plan de medicación, en el que se detalla el nombre del medicamento, su función, dosis, posología y cada que tiempo debe administrar. Se diseñó un plan alimentario rico en calcio, fósforo y zinc, todo en conjunto a fin de contribuir en la mejoría del paciente.

PALABRAS CLAVES: Raquitismo, deficiencia de vitamina D, hipofosfatemia, hipocalcemia, mineralización ósea, crecimiento.

ABSTRACT

Vitamin D - dependent type I Rickets, is due to a mutation in the CYP27B1 gene at C12q14 that encodes the renal production of 1 α -hydroxylase, which converts calcidiol 25(OH)D to calcitriol 1-25(OH)2D in the kidney, this accompanied with high levels of 25(OH)D and the absence of 1-25(OH)2D. Inheritance is autosomal recessive and the gene is located on chromosome 12. It is difficult to detect this disease in the first months of life since it is generally asymptomatic and develops in infants. In the present research work, a treatment was established through the review of clinical and therapeutic guides, applying an investigative and explorative methodology, for which different scientific platforms were investigated, which allowed us to solve the clinical case of a 23-month-old pediatric patient, We analyzed the parameters of biochemical tests such as PTH, FA, 25(OH) and 1-25(OH)2D, as well as the physical examination of the patient's bone deformations in order to establish a treatment with the help of a medication plan, which details the name of the medication, its function, dose, dosage, dosage and how often it should be administered. A food plan rich in calcium, phosphorus and zinc was designed, all together in order to contribute to the patient's improvement.

KEY WORDS: Rickets, vitamin D deficiency, hypophosphatemia, hypocalcemia, bone mineralization, growth.

ÍNDICE DE CONTENIDO

INTRODUCCIÓN	7
OBJETIVO GENERAL	8
OBJETIVOS ESPECÍFICOS	8
2. DESARROLLO	9
2.1. Fundamentos teóricos	9
2.1.1 Raquitismo	9
2.1.2 Mineralización ósea	9
2.1.3 Vitamina D	9
2.1.4 Mecanismo de la vitamina D	9
2.1.5 Fisiopatología del déficit de vitamina D	10
2.1.6 Raquitismo Vitamina D dependiente tipo 1	10
2.1.7 Manifestaciones clínicas	10
2.1.8 Requerimientos esenciales de vitamina D	11
2.1.9 Diagnóstico	11
2.1.10. Tratamiento	11
2.2. Metodología	11
2.3. Resolución del caso clínico	12
2.3.1 Preguntas a resolver	12
CONCLUSIONES	16
BIBLIOGRAFÍA	17
ANEXO	20

ÍNDICE DE TABLAS

1.	Tabla 1. Análisis de laboratorio.....	12
2.	Tabla 2. Plan de medicación.....	15
3.	Tabla 3 Plan alimentario.....	15

1. INTRODUCCIÓN

En el presente trabajo de investigación está orientado a establecer un tratamiento para paciente pediátrico que padece raquitismo dependiente de vitamina D o tipo I, por medio de revisión de guías clínicas y terapéuticas. El raquitismo dependiente de la de vitamina D, calcio y fósforo, es un trastorno en el cual el hueso se debilita y ablanda, debido a la deficiencia en la osificación de los huesos, afectando en su gran mayoría a los niños en su etapa de crecimiento¹.

La vitamina D, es una vitamina liposoluble la cual se encuentra presente en la piel, y en poca proporción en la dieta, se activa por la vía fotoquímica, se hidroxila en el hígado y luego en la corteza renal formándose aquí el metabolito activo capaz de cumplir funciones vitales en el organismo². La calcificación del osteoide depende de la cantidad de los niveles adecuados de calcio y fósforo, estos niveles están influidos por la vitamina D cuya acción máxima depende de las hidroxilaciones ya mencionadas³.

El raquitismo dependiente de la vitamina D tipo I o por deficiencia de 1 α hidroxilasa vitamina D, se debe a una mutación en el gen CYP27B1 del C12q14 que codifica la producción renal de 1 α hidroxilasa, esto acompañado con niveles altos de 25(OH)D y la ausencia de 1-25(OH)2D⁴.

Las enfermedades que se desarrollan debido a la mala alimentación constituye un papel muy importante en la salud de los niños dentro de los 5 años de vida, ya que pueden presentar a futuro retraso de crecimiento tanto cognitivo como físico, impidiendo que sus órganos locomotores se desarrollen normalmente y sus funciones vitales se debiliten^{2,3}.

A principios del siglo XX el raquitismo nutricional fue una epidemia en lactantes y niños menores a 5 años en muchos países de Asia, América del Norte y algunos países de Latinoamérica⁵. Según los últimos datos de la FAO en la última década, los países latinoamericanos con mayor cifras de raquitismo y desnutrición infantil crónica son Guatamala con 46.5%, Perú, Honduras y Bolivia⁶. Con el aislamiento de la vitamina D en el año de 1930 y el descubrimiento del rol importante que tienen los rayos UV, ya que con esto se activa la vitamina D, es indispensable en la curación del raquitismo nutricional con métodos baratos y efectivos⁵⁻⁷.

Se presenta un caso clínico de un menor de 23 meses de sexo masculino llega a consulta por tos y dificultad respiratoria. No presenta antecedentes familiares de retraso mental ni de crecimiento. Su alimentación se basa en lactancia materna, leche, patatas, arroz y pescado, ocasionalmente en huevos, frutas y verduras. Peso actual de 9.3kg, talla 76cm. Examen físico: escaso panículo adiposo con signos de malnutrición. Tórax campaniforme, pectus carinatum. Extremidades superiores con signos de ensanchamiento en ambas muñecas, extremidades inferiores con signos de aracnodactilia y de ensanchamiento metafisario a nivel tibial y femoral.

En este trabajo se analizan los requerimientos nutricionales básicos en paciente pediátrico, la importancia de la lactancia junto con alimentación complementaria, así como también los factores que afectan en el estado nutricional del infante.

En base a estudios científicos realizados en los cuales se establecen las características de la enfermedad, raquitismo dependiente de la vitamina D tipo I, se planteó la siguiente interrogante: ¿Qué tratamiento sería recomendable para el paciente pediátrico con raquitismo vitamina D dependiente tipo I?

Al finalizar la investigación, se espera contribuir en el estudio para el tratamiento y plan de medicación de la enfermedad, así mismo ayudar a mejorar su estilo de vida y su alimentación.

OBJETIVO GENERAL

- Establecer un tratamiento, por medio de la revisión de guías clínicas y terapéuticas, para el manejo de un paciente pediátrico raquitismo dependiente de la vitamina D tipo I.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Investigar los fundamentos teóricos del raquitismo dependiente de la vitamina D.
- Analizar los exámenes de laboratorio para la confirmación del diagnóstico clínico de raquitismo dependiente de vitamina D tipo I.
- Establecer un plan de medicación para el paciente con raquitismo dependiente de vitamina D.
- Diseñar un plan alimentario para una correcta adherencia terapéutica al tratamiento.

2. DESARROLLO

2.1. Fundamentos teóricos

2.1.1 Raquitismo

El raquitismo es un trastorno que se caracteriza por la mineralización ósea del hueso en estado de crecimiento, causando ablandamiento, malformación y debilidad ósea⁸. Afecta particularmente al cartílago de crecimiento. La causa más frecuente se debe a los niveles bajos de vitamina D. El hueso no recibe la suficiente cantidad de calcio y fósforo, importantes para la osificación⁷.

2.1.2 Mineralización ósea

En el raquitismo existe una deficiencia en la mineralización del hueso. La mineralización ósea requiere de calcio y fósforo, influye en la resistencia ósea al darse una fractura. La mineralización primaria del hueso recién formado en un 50% – 70% entre los 2-3 meses de vida. La mineralización secundaria del hueso se produce durante varios años⁹.

2.1.3 Vitamina D

La vitamina D es una prohormona que se deriva principalmente por la acción de los rayos solares ultravioletas. Así como también proviene de la alimentación, mayormente por los mariscos y aceite de pescado⁸.

2.1.4 Mecanismo de la vitamina D

Los rayos solares cuyos fotones UV, penetran sobre el dehidrocolesterol de la piel que se convierte en previtamina D₃, esta molécula se incorpora a los quilomicrones para posteriormente ser absorbidos por el sistema linfático, entra a circulación uniéndose junto con la DBP (proteína ligadora de la vitamina D), es liberada en el hígado, los hepatocitos se encargan de la hidroxilación en el C-25 transformándose en 25-hidroxivitamina D₂ o calcidiol¹⁰. La vitamina D₂ al salir del hígado se une nuevamente con la DBP, viajan hacia los túbulos renales, aquí es liberada, con acción de la enzima 1 α hidroxilasa CYP27B1, convirtiéndose en 1,25 hidroxivitamina D₃ o calcitriol, que es la forma activa de la vitamina^{4,11}. El calcitriol, tiene acción hormonal y está encargado de mantener la homeostasis entre el calcio y fósforo, permite al calcio

realizar múltiples funciones como: la mineralización del hueso, la transmisión neuromuscular y en el crecimiento¹⁰.

2.1.5 Fisiopatología del déficit de vitamina D

La vitamina D, participa en la mineralización ósea encargada de absorber calcio y fósforo, para mantener los niveles adecuados de estos iones en la sangre. La forma activa de la vitamina D que es el calcitriol cumple un papel muy importante al favorecer la absorción intestinal de calcio, actúa sobre el riñón, disminuyendo la excreción tubular de calcio y fósforo y en el remodelado óseo, la transformación de osteoblastos en osteoclastos. El déficit de vitamina D impide que el intestino absorba al calcio reduciéndolo a un 80%¹²

2.1.6 Raquitismo Vitamina D dependiente tipo I

Este síndrome resulta de un defecto de la enzima encargada 1- α -hidroxilasa que tiene la función de convertir el calcidiol en calcitriol . Esta función se realiza en el riñón, es por ello que no puede convertirse de forma activa. La herencia es autosómica recesiva y el gen se sitúa en el cromosoma 12¹³.

Existe cierta idoneidad genotipo – fenotipo, esto debido al grado de actividad enzimática¹³.

2.1.7 Manifestaciones clínicas

Comúnmente los casos con raquitismo deficiente de vitamina D tipo I, son asintomáticos, las manifestaciones clínicas suelen aparecer a los 24 meses de nacimiento. En los casos reportados se producen dolor muscular, debilidad y dolor de huesos, calambres musculares debido a la concentración baja de calcio¹⁴. En los lactantes causa tardanza en el cierre de las fontanelas y ablandamiento de los huesos, hipocalcemia y falla cardíaca¹².

En las pruebas de laboratorio suelen aparecer aumento en la paratohormona (PTH) y fosfatasa alcalina (FA). Presentan hipocalcemia, hipofosfatemia¹³.

2.1.8 Requerimientos esenciales de vitamina D

Se sugiere mantener concentraciones séricas entre 30 y 50 ng/ml para conseguir los beneficios de salud que aporta la vitamina D¹⁵.

Aporte diario de vitamina D:

De 0 - 12 meses 400 UI/día¹⁶.

De 1 – 9 años 600 UI/ día¹⁶.

2.1.9 Diagnóstico

Examen físico: Suelen tener huesos blandos, en el cráneo las fontanelas tardan en cerrarse, tienden a tener el arco muy pronunciado en las piernas. En el tórax algunos niños desarrollan deformidades óseas llamadas pectus carinatum o campaniforme, provocando hernias. Suelen tener las muñecas y tobillos más largos y delgados¹⁷.

Cuando existe raquitismo dependiente de vitamina D tipo I generalmente en exámenes bioquímicos denota paratohormona alta (PTH), fosfatasa alcalina alta (FA), 25-hidroxivitamina D alta (25(OH)D) y 1-25 dihidroxivitamina D bajo 1,25 (OH)2D¹⁸.

2.1.10. Tratamiento

- Administrar calcitriol (30-50 ng/kg/día). Añadir calcio elemental (50-75 mg/kg/día)¹⁹.
- Dosis fisiológicas (10-20 ng/kg cada 12 horas¹⁹.
- Proporcionar una buena alimentación rica en calcio y fósforo de origen animal y vegetal²⁰.
- Para las deformidades óseas, puede sugerir un aparato ortopédico especial para el niño²¹.

2.2. Metodología

Para realizar la presente investigación que tiene como objetivo principal establecer un tratamiento para paciente pediátrico con raquitismo dependiente de vitamina D tipo I, se aplicó una metodología investigativa y explorativa. Para obtener información necesaria y verídica se indagó de diferentes plataformas científicas como Scielo, Elsevier y Redalyc, así mismo de guías terapéuticas relacionadas con el caso clínico.

Estas herramientas son útiles para el desarrollo y para profundizar la investigación científica.

2.3. Resolución del caso clínico

El caso práctico se presenta en el anexo A, conforme a los objetivos se procedió a analizar un caso de raquitismo dependiente de vitamina D tipo I, cuyos resultados de laboratorios se presentan en el Anexo A.

2.3.1 Preguntas a resolver

Tabla 1. Análisis de laboratorio

Parámetro	Resultado	Valores normales
Gasometría		
pH	7,389	(7,35-7,47)
Dióxido de carbono	36,2 mmHg	(32-45 mmHg)
Bicarbonato	21,4 mmol	(21-28 mmol)
Control inicial de Calcio	1,19 mg/dL	(5-35 mg/dL)
Control posterior de Calcio	0,97 mg/dL	
Pruebas bioquímicas		
Calcio	8,8 mg/dL	(9-11 mg/dL)
Fósforo	1,4 mg/dL	(2,7 – 4,5 mg/dL)
Fosfatasa alcalina	140 UI	(35-390 UI)

Parámetro	Resultado	Valores normales
Paratohormona	217 pg/mL	(9-65 pg/mL)
1,25-dihidroxitamina D	18 pg/mL	(40-120 pg/mL)
25-hidroxitamina D	31 ng/mL	(30-100 ng/mL)
Examen de orina		
microalbuminuria	2,8 mg/24h	(0-30 mg/h)
Calciuria	1,5 mg/24h	(5-35 mg/h)
Fósforo	12,9 mg/24h	(40-136 mg/h)
Ácido úrico	776.9 mg/24h	(275-750 mg/h)
Aclaramiento de creatinina	26 ml/minuto	(0,4-35 ml/minuto)
Magnesio	5 mg/24h	(25-132 mg/h)

En la tabla 1 se detallan los valores realizados en el paciente. En el exámen de gasometría el pH, dióxido de carbono y bicarbonato se encuentra dentro de los niveles normales²². En el control de calcio, existe una baja cantidad, en el control inicial con 1,19 mg/dL, en el control posterior 0,97 mg/dL, según Duque y colaboradores, cuando existe raquitismo hay niveles bajos de calcio en sangre tratándose de hipocalcemia⁶. En las pruebas bioquímicas la fosfatasa alcalina y la 25-hidroxitamina D se encuentran

dentro del rango normal⁵. El calcio sus niveles son bajos con 8,8 mg/dL, cuando según Martínez y colaboradores en estudios realizados dicen que cuando existe raquitismo hay niveles bajos de calcio y fósforo. Los niveles de fósforo son 1,4 mg/dL se mantienen bajos. La paratohormona con 217 pg/mL, cuando hay niveles bajos de calcio la hormona tiroidea libera PTH al torrente sanguíneo¹⁸. y la 1,25-dihidroxitamina D2 con 18 pg/mL, mantienen niveles muy bajos, esta molécula potencia la absorción de calcio. En el raquitismo dependiente de vitamina D tipo I esta molécula se encuentra en el torrente sanguíneo en bajas cantidades⁵. En el examen de orina la microalbumina y el aclaramiento de creatinina se mantienen dentro del rango, mientras que la calciuria, fósforo, ácido úrico y magnesio tienen valores fuera del rango normal, según puede ser que existe una mala función renal, la filtración glomerular se encuentra disminuida¹⁰.

¿Cuál sería el diagnóstico definitivo?

Según de la Calle Cabrera, menciona que para poder diagnosticar al paciente, el médico debe realizar una revisión física de las deformidades óseas que él mismo pueda presentar, sobre todo en piernas arqueadas, muñecas y tobillos ensanchados, el peso y talla del paciente debido al retraso de crecimiento. Se confirman los hallazgos mediante pruebas bioquímicas las cuales en el paciente fueron muy notorias, con presencia de hipocalcemia muy grave hipofosfatemia e hiperparatiroidismo, mientras que la 25 (OH)D normal y, 1-25(OH)2D muy bajo y Rx²¹. La radiografía más útil para el diagnóstico es la de muñeca. Según el caso clínico que se detalla en anexos y conjunto a los síntomas, examen físico, exámenes de laboratorios y Rx se llega a la conclusión de que el paciente padece de raquitismo dependiente de vitamina D o tipo I.

¿Qué tipo de raquitismo dependiente de la vitamina D se identifica en el paciente?

Se identifica raquitismo dependiente de la vitamina D tipo I, debido a la deficiencia de 1 α hidroxilasa que impide que el calcidiol se transforme a calcitriol. En el resultado de las pruebas bioquímicas el calcio, paratohormona (PTH), Fosfatasa Alcalina (FA) y el 1,25 (OH)2D dieron resultados fuera de los valores establecidos. Según Felicita y colaboradores mencionan que cuando existe raquitismo dependiente de vitamina D hay presencia de hipocalcemia, hipofosfatemia e hipertiroidismo. La PTH que es una hormona paratiroidea se encuentra en niveles elevados en sangre, mientras que para diagnosticar el tipo I y II se lo realiza con los valores de el 1,25 (OH)2D sean bajos, en

este caso el paciente resultó con esos valores, por ende se identifica como raquitismo dependiente de vitamina D tipo I²¹.

¿Qué tratamiento sería recomendable?

El tratamiento debe ser seguido con controles clínicos y séricos hasta que el paciente se adapte a los requerimientos de calcio y calcitriol²³. Los exámenes séricos se deben realizar de dos a cuatro veces por semana, luego a la cuarta semana, luego al tercer y cada seis meses²⁴. En la tabla 2 se detalla el tratamiento acompañado de la tabla 3 para una mejora en el paciente.

Tabla 2. Plan de medicación

Fármaco	Indicaciones	Dosis	Posología	Con qué frecuencia debo tomarlo
<i>Calcitriol</i>	Ayuda a mi cuerpo a usar más calcio que están en los alimentos o suplementos nutricionales.	0.25 ug/5ml	1 cucharada	c/d 8:00 am
<i>Tomar desde: 20/01/2022 hasta: 20/02/2022</i>				
<i>KIDCAL</i>	Ayuda a mi cuerpo a tener calcio, vitamina D y zinc ideal para mi crecimiento y prevenir fracturas.	300 mg/5ml	1 cucharada	c/d 8:00
<i>Tomar desde: 20/01/2022 hasta: 20/02/2022</i>				

Nota: Los fármacos son utilizados para el tratamiento con raquitismo dependiente de vitamina D tipo I²¹

Tabla 3. Plan alimentario

Días	Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes
Desayuno	½ taza de leche con cereales no endulzados	½ taza de leche con pan integral	½ taza de arroz con leche y avena	½ taza de leche entera no endulzada y 1 huevo cocido	½ taza de yogurt

Media mañana	Papilla de guineo	Papilla de manzana verde	½ taza de leche de soya	Papilla de pera	Zumo de frutas
Almuerzo	Crema de brócoli	Crema de zanahoria	Sopa de fideos	Crema de espinaca	Caldito de pollo con fideos
Media tarde	Banano en trocitos	Galletas de sal	½ taza de yogur	Mandarina	Manzana verde en trozos
Merienda	Pollo en trozos, kiwi en cuadritos	Puré de papa y pollo cocinado	Tortilla de papa con trocitos de queso	Ensalada de aguacate con tortilla de huevo	Filete de pescado con garbanzos

Nota: plan alimentario según la FAO²⁵

CONCLUSIONES

1. Al final del trabajo se hizo posible investigar los fundamentos teóricos del raquitismo dependiente de vitamina D tipo I, así como también analizar e interpretar los resultados de las pruebas de laboratorio, con lo cual se logró diagnosticar y valorar al paciente pediátrico, determinando que padece de raquitismo dependiente de vitamina D tipo I. La vitamina D tipo I es una enfermedad autosómica recesiva, situada en el gen CYP27B1 del C12q14 que codifica la producción renal de 1 α hidroxilasa, cuando existe deficiencia, impide que se forme el calcidiol en calcitriol.
2. Se eligió un tratamiento de primera elección con calcitriol con una dosis inicial de 0.25 ug, 1 cucharadita diaria a las 8:00am, seguir el tratamiento junto a valoración clínica y valores séricos de 2 hasta 4 veces por semana según viendo la mejora del paciente. Administrar calcio complementario, en este caso se eligió KIDCAL que contiene 300mg/5ml, 1 cucharadita diaria a las 8:00 am. Este tratamiento se debe seguir durante 30 días con ayuda de una buena alimentación.
3. Se estableció un plan de medicación con el fin de ayudar a la mejoría del paciente, allí se detalla el fármaco utilizado, su función, dosis, posología y cada que tiempo debe administrarlo para que se recupere, estos medicamentos son indispensables en el tratamiento de raquitismo dependiente de vitamina D tipo I.

4. Diseñamos un plan de alimentación el cual va a ser la guía para el paciente, con la intención de controlar estrictamente la ingestión de alimentos ricos en calcio, vitamina D y fósforo con el fin de suplir las necesidades nutritivas del organismo, este plan es personalizado para cada paciente, que en este caso es un infante de 23 meses, todo esto acompañado de lactancia materna.
5. El tratamiento es muy importante que vaya acorde a lo que el médico indique, estar al tanto de los exámenes de laboratorio ya que cumplen un papel importante para el diagnóstico y tratamiento de diferentes patologías, así como también la alimentación complementaria para mejorar la condición del infante y devolverle al paciente su potencial óptimo para desarrollo y crecimiento.

BIBLIOGRAFÍA

- (1) Alberto, L.; Noceda, C.; Duarte, M. Raquitismo Carencial : A Propósito de Un Caso Deficiency Rickets : Regarding a Case. **2018**, *45* (2), 155–164.
- (2) Halty, D. M.; Caggiani, M. Raquitismo Vitamina D Dependiente Tipo I. **2006**, *77* (2), 159–166.
- (3) Bioti Torres, Y.; Navarro Despaigne, D.; Acosta Cedeño, A. Vitamina D, Más Allá de La Homeostasis Cálcica. *Rev. Cuba. Endocrinol.* **2020**, *31* (2), 1–19.
- (4) Latacz, M.; Snarska, J.; Kostyra, E.; Fiedorowicz, E.; Savelkoul, H. F. J.; Grzybowski, R.; Cieslińska, A. Single Nucleotide Polymorphisms in 25-Hydroxyvitamin D3 1-Alpha-Hydroxylase (CYP27B1) Gene: The Risk of Malignant Tumors and Other Chronic Diseases. *Nutrients* **2020**, *12* (3). <https://doi.org/10.3390/nu12030801>.
- (5) Misra, M.; Pacaud, D.; Petryk, A.; Collett-solberg, P. F. Deficiencia de Vitamina D En Los Niños y Su Tratamiento : Revisión Del Conocimiento y Las Recomendaciones Actuales. **2008**, *66* (2), 86–106.
- (6) Martínez Redondo, I. Deficiencia De Vitamina D En Niños Aragoneses Sanos. *Nutr. Hosp.* **2018**, 1–3. <https://doi.org/10.20960/nh.1592>.
- (7) de la Calle Cabrera, T. Raquitismo Carencial. Raquitismos Resistentes. *Pediatr. Integr.* **2015**, *19* (7), 477–487.
- (8) Rosas-Peralta, M.; Holick, M. F.; Borrayo-Sánchez, G.; Arizmendi-Uribe, E.; Ramírez-árias, E.; Madrid-miller, A. Efectos Inmunometabólicos Disfuncionales de La Deficiencia de Vitamina D y Aumento de Riesgo Cardioembólico. *Endocrinol diabetes* **2017**, *64* (3), 162–173.

- (9) Arenas Sánchez, G.; Joaquín Cortés, L.; Arriagada Arce, M.; Peiret Villacura, L.; Espinoza Salinas, A. Determinantes de La Densidad Mineral Ósea y El Papel Del Ejercicio Físico Con Cargas En Personas Mayores. *Rev. Nutr. Clínica y Metab.* **2021**, *4* (3), 136–149. <https://doi.org/10.35454/rncm.v4n3.292>.
- (10) Masvidal Aliberch, R. M.; Ortigosa Gómez, S.; Baraza Mendoza, M. C.; Garcia-Algar, O. Vitamina D: Fisiopatología y Aplicabilidad Clínica En Pediatría. *An. Pediatr.* **2012**, *77* (4). <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.05.019>.
- (11) Calderón-peña, A.; Aspajo-villalaz, C. “La Vitamina D.” *Rebiol* **2019**, *38* (2), 77–89.
- (12) López González, D.; Méndez-Sánchez, L.; Guagnelli, M. Á.; Clark, P. Deficiencia de Vitamina D En La Edad Pediátrica. Una Oportunidad de Prevención TT - Vitamin D Deficiency in Childhood: An Opportunity for Prevention. *Bol Med Hosp Infant Mex* **2015**, *72* (4), 225–234.
- (13) Con, E.; Experto, E. L.; Ramon-krauel, M. Raquitismo de Causa Genética. *Serv. Endocrinol. Pediátrica. Hosp. St. Joan Déu. Barcelona* **2018**, *9* (Suppl 1), 48–53.
- (14) Virú-Loza, M. A. Deficiencia de Vitamina D Asociada a Hiperfosfatemia En Niños. *Acta Medica Peru.* **2021**, *38* (2), 117–122. <https://doi.org/10.35663/amp.2021.382.1909>.
- (15) Pino, D. J.; Paz, D. H. Recomendaciones de La SEIOMM En La Prevención y Tratamiento Del Déficit de Vitamina D. *Rev Osteoporos Metab Min.* **2021**, *13* (2), 84–97.
- (16) Varsavsky, M.; Rozas Moreno, P.; Becerra Fernández, A.; Luque Fernández, I.; Quesada Gómez, J. M.; Ávila Rubio, V.; García Martín, A.; Cortés Berdonces, M.; Naf Cortés, S.; Romero Muñoz, M.; Reyes García, R.; Jódar Gimeno, E.; Muñoz Torres, M. Recomendaciones de Vitamina D Para La Población General. *Endocrinol. Diabetes y Nutr.* **2017**, *64*, 7–14. <https://doi.org/10.1016/j.endinu.2016.11.002>.
- (17) Rubio Sánchez, P.; Ferrer Lozano, M. Vitamin D Deficiency as Cause of Rickets in a Patient of African Origin. *An. Pediatr.* **2021**, *95* (1), 60–62. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.09.003>.
- (18) Ramírez-Prada, D. M.; Cerda, B.; Arévalo, A. C.; Granja, M. A.; Zafrilla, P. Vitamin D Deficiency in Healthy Preadolescents Living in Colombia. *Arch. Latinoam. Nutr.* **2021**, *71* (1), 5–12. <https://doi.org/10.37527/2021.71.1.001>.
- (19) Cucalón Arenal, J. M.; Blay Cortés, M. G.; Zumeta Fustero, J.; Blay Cortés, V. Actualización En El Tratamiento Con Colecalciferol En La Hipovitaminosis D Desde

Atención Primaria. *Med. Gen. y Fam.* **2019**, 8 (2), 68–78.
<https://doi.org/10.24038/mgyf.2019.014>.

(20) Abella, C. C. Vitamina D: Indicaciones Para El Cribado y Tratamiento. *FMC Form. Medica Contin. en Aten. Primaria* **2019**, 26 (8), 441–447.
<https://doi.org/10.1016/j.fmc.2019.04.002>.

(21) Felicita, J.; Massott, M.; Ángel, M.; Villavicencio, M.; Donoso, V. L.; Alberto, M.; Aquin, P.; Bejarano, F. X. Revista Cubana de Reumatología Osteomalacia . Diagnóstico y Tratamiento Osteomalacia . Diagnosis and Treatment. **2019**, 1–11.

(22) Araya, A. CUERPO EDITORIAL Trastornos Ácido Base : Diagnóstico y Tratamiento Acid-Base Disorders : Diagnosis and Treatment. **2021**, 6 (2).

(23) Bolivariana, U.; Am, L. Diabetes Osteomalacia : Desde La Sospecha Clínica Al Tratamiento . Revisión Del Tema Osteomalacia : From Clinical Suspicion to Treatment : Topic Review. **2019**, No. 1.

(24) Las, F. D. E.; Paratiroides, G.; Funcionales, P.; En, D. E. L.; Santiago-peña, L. F. Physiology of de Parathyroid Glands . Dysfunction and Functional Parameters of Paratyroid Laboratory. **2020**, 341–345.

(25) Gonzalez Fischer, C.; Garnett, T. *Plates , Pyramids , Planet*; 2016.

ANEXO

Anexo A

Varón de 23 meses que consulta por tos y dificultad respiratoria de 24 horas de evolución, con fiebre de corta duración. Madre 35 años sana, padre 36 años sano, de origen marroquí, no consanguíneos. Hermana de 4 años sana. Hermano fallecido a los 30 meses de vida por patología respiratoria no filiada. No antecedentes familiares de retraso mental ni de crecimiento.

Alimentación: lactancia materna, leche, patatas, arroz y pescado, y de modo ocasional huevo, fruta y verdura. Parto eutócico, peso de 4,2 Kg, Apgar 9/10. Periodo neonatal sin incidencias. Desarrollo psicomotor: no ha iniciado deambulacion. Estancamiento ponderoestatural desde los 12 meses de vida.

Peso actual 9,3 Kg (percentil <1), talla 76 cm (percentil <1), temperatura ótica 38,5 °C, saturación de O₂ 95%. Coloración pálida de piel y mucosas. Escaso pániculo adiposo con signos claros de malnutrición. Bien hidratado. Estable hemodinámicamente. Pulsos normales. Tórax campaniforme. Pectus carinatum. Se palpan uniones condrocostales. Hipoventilación generalizada, con sibilantes diseminados. Tonos rítmicos sin soplos. Abdomen distendido, blando y depresible, sin masas ni visceromegalias. Orofaringe hiperémica, con moco claro. Otoscopia normal. No adenopatías. Fontanela anterior 0.5 cm x 0.5 cm, consciente y orientado. Sin signos meníngeos ni de focalidad neurológica. Hipotonía generalizada. Aparato locomotor impresiona de aracnodactilia y de ensanchamiento metafisario a nivel tibial, femoral y ambas muñecas. El resto de la exploración es anodino.

Informe del laboratorio.

Gasometría inicial y control: pH 7,389 (7,35-7,47); pCO₂ 36,2 mmHg (32-45), HCO₃ 21,4 mmol (21-28), calcio iónico 1,19 mg/dL (5-35) en control posterior 0,97 mg/dL.

Bioquímica plasmática inicial: calcio 8,8 mg/dL (9-11), fósforo 1,4 mg/dL (2,7-4,5), FA 1401U/l (35-390), magnesio 2.06 mg/dL (1,7-2,4), PCR 0.5 mg/dL (0-0,5), osteocalcina 24,5 ng/mL (24-70), NTx 28,3 nMECO (nanomoles de equivalente de colágeno óseo) (5-24), PTH 217 pg/mL (9-65), 1,25(OH)D₂ 18 pg/mL (40-120);

25(OH)D 31 ng/mL (30-100), Factor 23 de crecimiento de fibroblasto C-terminal 34
kru/L (26-110).