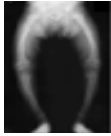


ALGUNAS PREGUNTAS Y RESPUESTAS ACERCA DEL XLH

PREGUNTA: ¿CUAL ES LA DIFERENCIA ENTRE RAQUITISMO XLH Y EL RAQUITISMO CORRIENTE?

RESPUESTA: Al entrar al siglo 20, muchos niños tenían raquitismo por falta de Vitamina D en sus dietas o por falta de ser expuestos a suficiente luz del sol. Sin embargo si usted tiene tal raquitismo por Deficiencia de Vitamina D en su dieta, tan pronto como usted pueda conseguir suficiente Vitamina D nuevamente en su dieta, usted mejorará de esta enfermedad de los huesos. Cuando se trata del tipo XLH, no importa cuanta Vitamina D se le supla a su dieta, o cuanta luz del sol reciba, la persona no se mejorará de esta clase de raquitismo. Está es una de las razones por uno de los nombres que primero se le dió al XLH: Raquitismo Vitamina D-RESISTENTE.

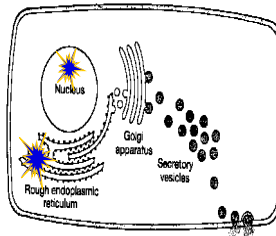


P: ¿CUALES SON LAS SEÑALES Y SINTOMAS DE XLH?

R: Las señales principales de XLH son un nivel de fósforo bajo en la sangre (hipofosfatemia). Muchos de aquellos afectados con XLH, pero no todos, también tienen enfermedad de los huesos. Con radiografías, esta enfermedad de los huesos puede ser fácilmente identificada, pero puede ser que los padres noten problemas de piernas arqueadas al empezar el niño a caminar. Problemas dentales cada vez más, especialmente - abscesos de diente, se reconocen como molestias comunes que pueden ocurrir como resultado de XLH. Otros síntomas posibles son dolor de los huesos, igual como dolor de los músculos y debilidad.

P: ¿ENTONCES QUE ES LO QUE ESTA CAUSANDO LOS SINTOMAS DEL XLH?

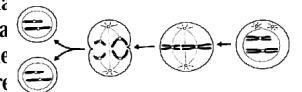
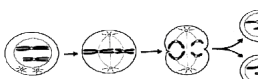
R: XLH es una enfermedad genética (heredada) metabólica de los huesos donde los mecanismos que controlan la habilidad del cuerpo para hacer y mantener los huesos y dientes no funcionan correctamente. Una de las cosas que se necesitan para buen metabolismo para los huesos es el mineral fósforo. La característica clave del XLH--fósforo bajo o hipofosfatemia - es a resultado de una mutación (cambio) en uno de los genes en la cromosoma X. Cuando este gene, el gene PHEX tiene la mutación XLH, las células de los huesos no pueden producir una enzima que es un componente crítico en la maquinaria bioquímica que mantiene un nivel apropiado de fósforo en la sangre. Este sistema aún no se entiende completamente.



Pero cuando este proceso bioquímico no puede funcionar debidamente, los riñones derramarán fósforo a la orina en lugar de mantenerlo en el cuerpo. Este es el problema que causa la hipofosfatemia que se ve en la XLH. El otro aspecto de XLH es enfermedad de los huesos o raquitismo. No todos los que tienen XLH tienen el raquitismo y los que si lo tienen pueden tener síntomas que varían de leves a severos. Puesto que todos con XLH tienen hipofosfatemia, otros factores aparte del fósforo bajo deben estar contribuyendo a los diferentes síntomas de los huesos que aún no se entienden completamente, y todavía están siendo estudiados por investigadores.

P: ¿COMO ES QUE ESTA ENFERMEDAD SE TRANSMITE A LOS NIÑOS?

R: Todos tenemos un par de cromosomas de sexo, de los cuales por lo menos una es la cromosoma X. Las hembras tienen dos Xs. Mientras que los varones tienen una X y una Y. Cada niño recibe una cromosoma X de su madre. Las hembras reciben la X de su padre mientras que los varones reciben la Y de su padre. Ya que el gene XLH está en la cromosoma X, si el padre tiene XLH su cromosoma X tiene la mutación XLH. Cada uno de sus niños reciben la X o la Y de su padre. Niños que reciben la X de su padre, habrán heredado el gene XLH y tendrán la enfermedad. Es como tirar una moneda al aire; hay dos opciones, X o Y, XLH o no XLH, las probabilidades son 50-50 para cada niño. Pero resulta que los que reciben la cromosoma X de su padre también resultarán siendo hembras. Así que todas sus hijas (hembras) tendrán XLH, pero ninguno de los hijos (varones) resultarán afectados. Si una madre tiene XLH, una de sus cromosomas tiene el gene XLH y el otro probablemente no. Cada uno de sus niños recibe exactamente una de sus Xs, así que algunos recibirán el que está libre de XLH y otros el que contiene XLH. Nuevamente, es como tirar una moneda al aire; hay dos opciones: X con XLH o X sin XLH. las probabilidades aún son 50-50 para cada niño. La única diferencia es que la madre puede transmitir el gene XLH a ambos hijos o hijas. Otra enfermedad genética de los huesos llamada Raquitismo Hipofosfatémica Autosomal Dominante, tiene características parecidas a XLH pero la mutación no está en las cromosomas X o Y. Así como con XLH, cada niño tendría una probabilidad de 50-50 de heredar este gene mutado de cualquier padre. Pero ya que la mutación no está en las cromosomas de sexo, cualquiera de los dos varones o hembras podrían recibir el gene de su madre o padre. Consejería profesional genética siempre es recomendable en cualquiera que sea la situación.



P: ¿PUEDE ALGUIEN TENER XLH CUANDO NUNCA

R: Primero puede ser que usted piense que nunca haya ocurrido los que tienen XLH también tendrán enfermedad de los huesos.



de raquitismo muy leves o hasta ni tienen raquitismo del todo, aún cuando tienen el fósforo bajo del XLH. No es suficiente solamente buscar para ver si la persona tiene enfermedad de los huesos. Otros exámenes, incluyendo un examen de sangre para revisar por el nivel de fósforo bajo, tendrían que hacerse para poder estar bien seguros que generaciones anteriores no tenían XLH. Segundo, es posible que el XLH nunca haya verdaderamente ocurrido antes de afectar a una persona por primer vez. El cambio a la cromosoma X que causa XLH puede repentinamente ocurrir cuando se forma una célula de óvulo o esperma, aunque la mutación no estaba presente en la cromosoma X de los padres. Las mutaciones deben comenzar en alguna parte, y está es la manera que puede ocurrir. Una vez que aparece, puede entonces ser transmitido a las generaciones que siguen. Tercero, aunque es improbable, hay un tumor sumamente raro que causa síntomas de raquitismo, y si no hay historia en la familia de fósforo bajo y raquitismo, su doctor querrá descartar la posibilidad de tal tumor.

P: ¿HAY CURACION PARA EL XLH? R: No! Los mecanismos de esta enfermedad aún no se entienden por completo, y por lo tanto aún no hay un tratamiento curativo. Pero el gene que lleva la mutación XLH ha sido apenas recientemente identificado y la investigación continúa. Hay adelantos importantes en las investigaciones que se llevan a cabo hoy en día, y todos los grupos están conectados en una red de comunicación y están activamente recibiendo información de algunos de los investigadores más destacados del mundo. Esperamos que un día, un entendimiento mejor resulte en una curación.

P: ¿EL XLH TIENE TRATAMIENTO? R: Hay tratamientos que pueden ayudar en muchos, pero no todos los casos.

La terapia médica que presentemente tenemos típicamente consiste de dosis diarias de un tipo de Vitamina D especial y preparación de fosfato oral (fósforo). Estos medicamentos son importantes para tratar de corregir los niveles de fósforo en la sangre. Para niños pequeños con XLH esto muchas veces es suficiente para prevenir que cualquier síntoma de raquitismo se desarrolle, o que vayan a ser demasiado graves, o hasta enderezar las piernas que aún están creciendo y que ya estaban arqueadas. Algunos medicamentos más nuevos, que aún están en la etapa de investigación, parecen tener buenas posibilidades en algunos casos, sin embargo, aún con el mejor medicamento y monitoré, a veces el raquitismo más severo aún todavía se desarrollará. Es entonces que cirugía ortopédica podría recomendarse para enderezar las piernas arqueadas o patizambas. A causa de la variabilidad de los síntomas, cada caso es único y debe ser tratado individualmente. Sin embargo, generalmente, entre más temprano se pueda confirmar un diagnóstico y se pueda empezar una terapia, mejor podrían ser los resultados. Ya que algunos de los efectos secundarios del medicamento podrían ser serios, monitoré continuo es muy importante. Con respecto a esto, cada caso es muy único y debe seguirse individualmente. Por causa de los efectos posibles a plazo largo de cualquier tratamiento hay cierta preocupación acerca de cuanto tiempo debe continuar la terapia médica, y si los adultos con XLH deben empezar o continuar a usar estos medicamentos. Pero mientras que se le dé buen cuidado y monitoré, el tratamiento para adultos puede ser recomendable para ayudar a aliviar los síntomas.

