

Neumonía viral secundaria a raquitismo dependiente de vitamina D

Viral pneumonia secondary to vitamin D-dependent rickets

Salguero⁽¹⁾, Ely Fletcher⁽¹⁾, Maynor Patzán⁽²⁾, Servet Menendez⁽²⁾, Bianka Flores⁽²⁾, Angel Higuero⁽²⁾.

1. Departamento de Pediatría, Hospital Roosevelt, Guatemala, Guatemala.

2. Hospital Infantil de Infectología y Rehabilitación, Guatemala, Guatemala.

Autora corresponsal: Dra. Ely Fletcher, elypfletcher@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v161i2.483>

Recibido: 15 de Marzo 2022 **Aceptado:** 1 de Mayo 2022

Resumen

A lo largo de la vida, podemos padecer diferentes enfermedades, algunas de ellas provocadas por virus, otras por hábitos o factores ambientales, y otras debidas a causas de origen genético. Algunas enfermedades afectan a un diminuto porcentaje de la población y se denominan "raras". La mayoría de los casos aparecen a una edad temprana, en específico en la infancia. En Guatemala, se calcula que el número de personas que pueden tener una Enfermedad Rara puede superar el millón. El raquitismo dependiente de vitamina D está descrita en unos 100 pacientes según la literatura. Es un proceso autosómico recesivo, que se clasifica en tres tipos en función de su causa genética, el tipo 1A (VDDR1A) el tipo 1B (VDDR1B) y el tipo 2A (VDDR2A). A continuación se presenta el caso de una variante de significado incierto.

Palabras clave: Raquitismo, vitamina D, neumonía viral.

Abstract

Throughout life, we can suffer from different diseases, some of them caused by viruses, others by habits or environmental factors, and others due to causes of genetic origin. Some diseases affect a tiny percentage of the population and are called "rare". Most cases appear at an early age, specifically in childhood. In Guatemala, it is estimated that the number of people who may have a Rare Disease may exceed one million. Vitamin D-dependent rickets is described in about 100 patients according to the literature. It is an autosomal recessive process, which is classified into three types based on its genetic cause, type 1A (VDDR1A), type 1B (VDDR1B) and type 2A (VDDR2A). The case of a variant of uncertain meaning is presented below.

Keywords: Rickets, vitamin D, viral pneumonia.

Presentación de caso

Paciente masculino de 2 años 4 meses de edad, originario y residente de la Ciudad de Guatemala, quien consulto por taquipnea, palidez, fiebre no cuantificada por termómetro asociada a disminución en la excreta urinaria, según madre, desde hacía 5 días. Paciente fue tratado en casa con azitromicina y oxígeno a 2 litros por minuto en concentrador de oxígeno, por una neumonía atípica, al ver que no tenía mejoría clínica, decidió consultar. Con antecedente de Raquitismo Hipofosfatémico diagnosticado en el año 2020 y tratado por nefrólogo pediatra. Al examen físico, paciente deshidratado, temperatura de 38.9°C, palidez generalizada, somnoliento, con frecuencia cardíaca de 140 latidos por minuto, con frecuencia respiratoria de 46 respiraciones por minuto, saturando 90% al aire ambiente, con retracciones subcostales con un Wood Downes de 4 puntos, presentaba disminución en la entrada de aire bilateral y roncus basales.

Se realizó un hemograma, el cual presentaba, glóbulos blancos 9550 μ l, neutrófilos 41.60%, linfocitos 47.20%, hemoglobina en 14.3 g/dL, Hematocrito 44.3%, plaquetas 348000, proteína C reactiva \leq 0.50, antígeno y GEN XPERT para SARS COV-2 negativo. Elevación de fosfatasa alcalina 1925.51 U/L, disminución de fósforo a 1.49 mg/dL, tiempo de tromboplastina elevado 70.8 segundos, paratohormona elevada 330.20 pg/mL. El hisopado fue positivo para Enterovirus, Rinovirus y Parainfluenza A. Se realizó serie ósea donde se evidenciaron múltiples fracturas a nivel de cúbito y radio bilateral, discontinuidad ósea, levantamiento perióstico a nivel de peroné izquierdo, ensanchamiento epifiario. Se inició tratamiento por hipofosfatemia con fósforo IV 5 mg/kg/día y calcio a 400 mg/kg/día y bicarbonato de sodio en polvo 1 cc por vía oral, debido al patrón respiratorio se omitió vía oral y se colocó una sonda para poder pasar medicamentos, se colocó oxígeno en sistema Venturi con FiO_2 al 50%, sin embargo paciente presentó deterioro clínico por lo que se colocó catéter femoral y tubo orotraqueal, se colocó en ventilación mecánica y por petición de familiares se trasladó a la unidad de intensivo, donde permanece bajo ventilación mecánica por 2 días, se extubó y trasladó a servicio de encamamiento para destete de oxígeno en cánula binasal y realización de estudios complementarios, entre ellos un estudio genético donde reportan raquitismo dependiente de vitamina D receptor (OMIM) en el gen VDR, por lo que se inició tratamiento con vitamina D a 1000 UI. Se inició tratamiento con levotiroxina a 25 mcg al día por alteración de T4 libre y T3 libre con límite inferior para la edad. Se da egreso a casa a los 15 días de estancia hospitalaria.

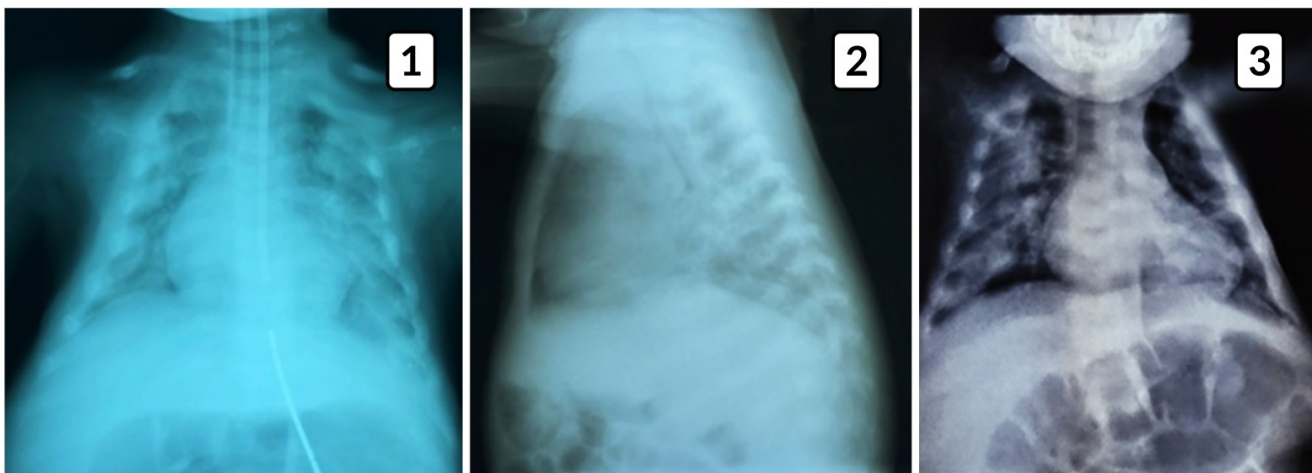
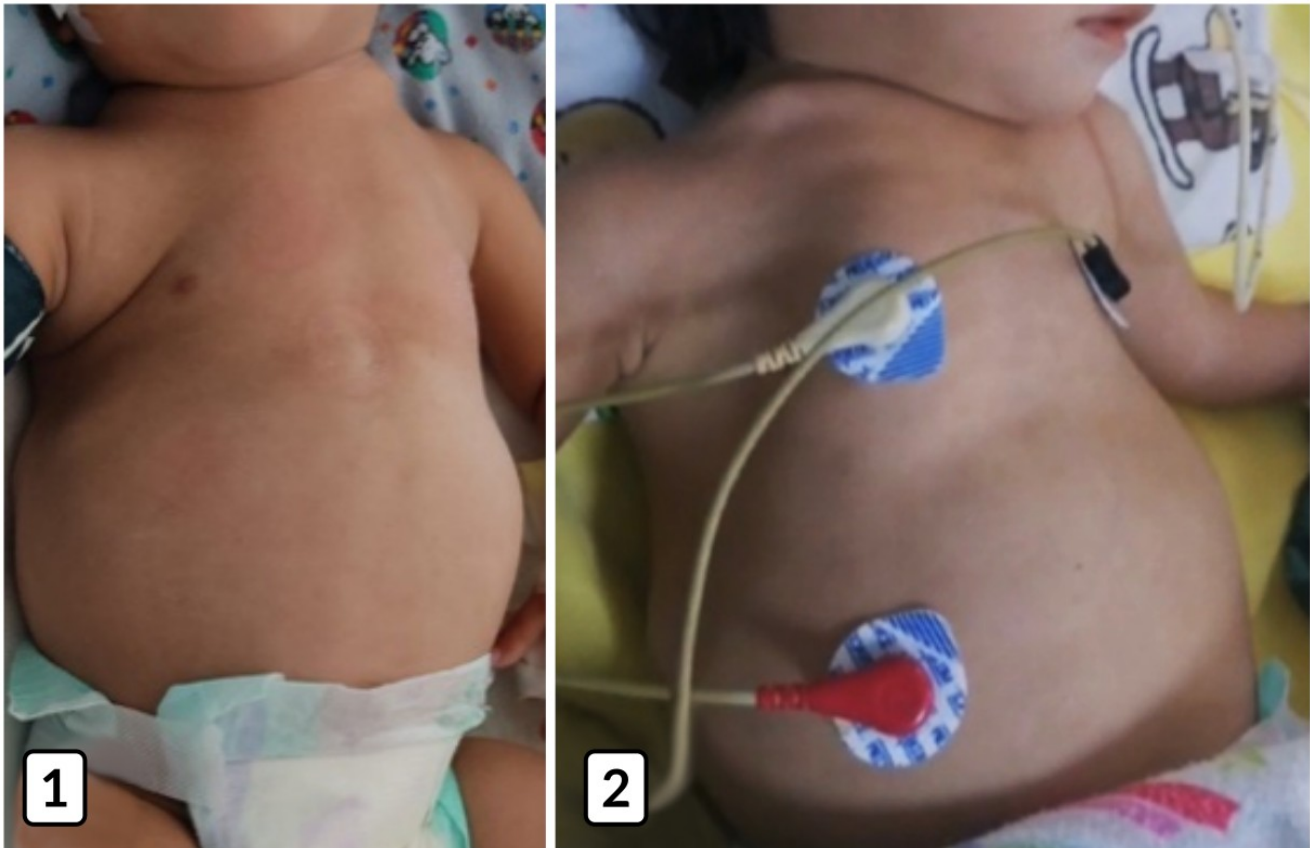


Fig. A. Radiografía de tórax. Se visualiza patrón alveolar difuso en ambos campos pulmonares, atelectasia paracardiaca izquierda (A1 y 2). Paciente extubado con patrón alveolar difuso en ambos campos pulmonares (A3).



Examen: Panel de enfermedades Tratables.

Resultado

Diagnóstico: Raquitismo dependiente de vitamina D (OMIM # 277440)

Gen	Posición	Variación	Consecuencia	Copias	
VDR	chr12:47.865.118 - 47.865.119	GT > G	p.Thr69Profs*21 ENST00000395324	Heterocigosis (1 copia)	5
VDR	chr12:47.846.449	C > T	p.Gly304Arg ENST00000395324	Heterocigosis (1 copia)	3

Fig. B. Tórax en quilla: Rosario torácico derecho (B1 y 2) y diagnóstico de raquitismo dependiente de vitamina D.

Discusión

En el raquitismo suelen existir niveles séricos de calcio bajos o normales-bajos, hipocalciuria, hipofosfatemia y aumento de fosfatasa alcalina y de la parathormona (PTH) [1], que causan deformidad ósea y retraso en el crecimiento de los pacientes, y se cree que su principal etiología es carencial, por lo que se ve asociado en pacientes desnutridos. Nuestro paciente presentaba desnutrición proteico calórica aguda moderada y un diagnóstico de raquitismo Hipofosfatémico debido a la pérdida renal de fosfato y a la disminución en la absorción intestinal de calcio, sin embargo no se podía descartar que el origen fuera genético, ya que esta etiología ha ido aumentando proporcionalmente, por lo que se realizó el estudio genético, el cual reportó Raquitismo dependiente de vitamina D con alteración el gen VDR, la cual según el American College of Medical Genetics and Genomics recomienda mantener como una variante de significado incierto. La debilidad muscular, incluidos los músculos de la deglución, secundaria al déficit de calcio y fósforo, y la escasa mineralización de la caja torácica, suponen una susceptibilidad para adquirir infecciones respiratorias frecuentes como sucedió en nuestro paciente [2].

El raquitismo dependiente de vitamina D se considera una enfermedad rara, cumpliendo con la definición de La Comunidad Europea que considera que “una enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas”. Se debe a un defecto en la función de la enzima 1 alfa-hidroxilasa renal, que cataliza el paso de calcidiol a calcitriol, debido a una mutación en el gen CYP27B1, en el cromosoma 12. Por causas desconocidas, el lactante parece sano hasta los 6 meses aproximadamente, momento en que desarrolla clínica marcada de raquitismo, fallo de medro e hipotonía. Los hallazgos bioquímicos son similares al raquitismo carencial, salvo en los niveles de 25-hidroxicalciferol, que son normales, y los niveles de calcitriol, muy disminuidos o ausentes. Es característica la hipocalcemia marcada.

Referencias bibliográficas / References

1. Riancho JA. Osteomalacia y Raquitismo. Universidad de Cantabria. Santander. 2004; 13 (4). 77-79
2. Zapata-Chica CA, Ramírez J, Rodríguez-Ballesteros M, Franco-Herrera D. Neumonía a repetición en un paciente con deformidades óseas: a propósito de un caso de raquitismo. Rev Med Hered. 30 (4) Lima 2019. Disponible:
http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1018130X2019000400008
3. De la Calle-Cabrera T. Raquitismo Carencial. Raquitismos Resistentes. Pediatría Integral 2015; XIX (7): 477-487. Disponible en:
<https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-09/raquitismo-carencial-raquitismos-resistentes/>