

¿HA SIDO DIAGNOSTICADO CON XLH O SOSPECHA QUE PUEDE TENER XLH?

*Aprenda más sobre la hipofosfatemia
ligada al cromosoma X (XLH)*



Esta información es sólo para fines educativos y no pretende proporcionar consejos médicos. Su profesional de la salud siempre debe ser su principal fuente de asesoramiento médico para cualquier práctica de salud, diagnóstico o tratamiento.

ultragenyx

XLHLink
Bringing people and ideas together

www.xlhlink.com

¿QUÉ ES LA XLH?

La XLH, o hipofosfatemia ligada a X, es una **enfermedad hereditaria, progresiva y de por vida** que puede afectar a los niños y adultos independientemente de su edad¹. Puede tener graves consecuencias en los huesos, músculos y dientes.

Hereditaria: la XLH es una enfermedad hereditaria y generalmente se presenta en familias.

Progresiva: los nuevos síntomas de XLH pueden aparecer a cualquier edad y pueden empeorar con el tiempo.

De por vida: las personas con XLH continuarán experimentando síntomas a lo largo de la vida.



Sabía que ...

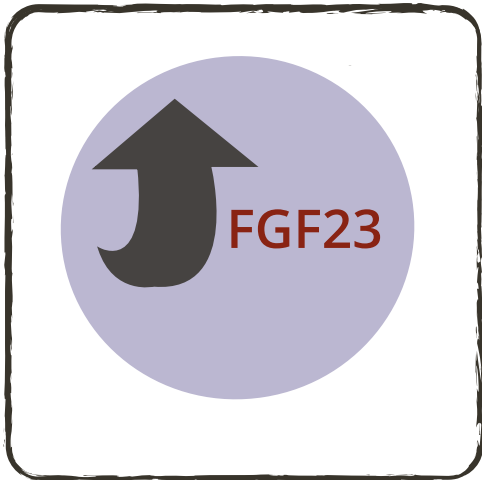
Los médicos pueden llamar la XLH por otros nombres:^{2,3}

- Hipofosfatemia familiar
- Raquitismo Hipofosfatémico Familiar
- Raquitismo genético
- Raquitismo Hipofosfatémico Hereditario
- Raquitismo Hipofosfatémico
- Raquitismo Hipofosfatémico resistente a la vitamina D
- Raquitismo Hipofosfatémico ligado al X
- Raquitismo agudo a X
- Raquitismo resistente a la vitamina D ligado al X
- Osteomalacia resistente a la vitamina D
- Raquitismo resistente a la vitamina D

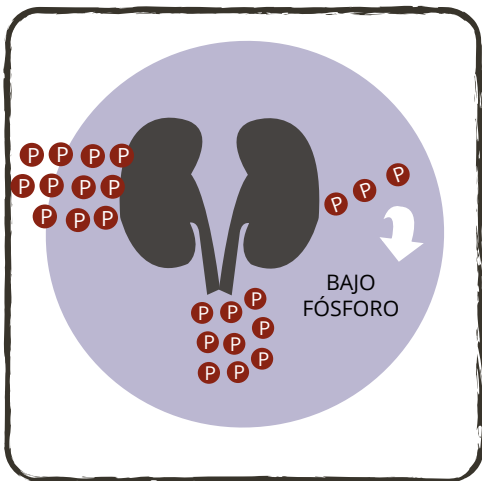


¿QUÉ CAUSA LA XLH? ^{1,2,4}

La pérdida de fosfato a través de los riñones reduce la cantidad de fósforo que puede llegar a los huesos y a los dientes.



Las personas con XLH producen demasiada cantidad de una proteína llamada **factor de crecimiento de fibroblastos 23** o **FGF23**.



El exceso de FGF23 hace que los riñones pierdan fosfato a través de la orina, lo que lleva a niveles bajos de fósforo en la sangre, lo que se conoce como hipofosfatemia.



El bajo fósforo crónico hace que los huesos se vuelvan débiles y blandos. Los huesos débiles son la causa subyacente de los síntomas de la XLH.

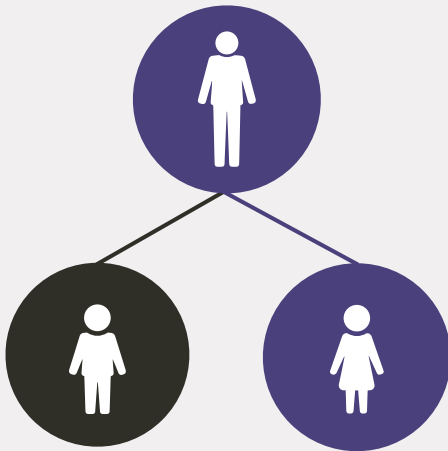
¿POR QUÉ SE DESARROLLA LA XLH?

La XLH es una enfermedad hereditaria. La "X" en XLH significa ligado a X, porque la enfermedad se debe a un defecto (una mutación) en el cromosoma X que se puede transmitir a los hijos. Los hombres tienen cromosomas XY, y las mujeres tienen cromosomas XX.⁵

HERENCIA DE LA XLH

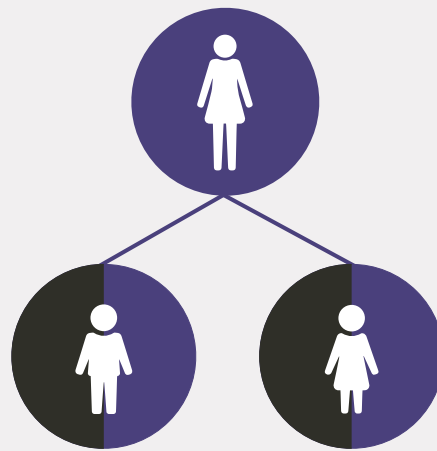
Afectado ●
No afectado ●

PADRE CON XLH



Un padre con XLH transmitirá la enfermedad **a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos.**

MADRE CON XLH



Una madre con XLH tiene un **50% de probabilidades de tener un hijo con XLH.**



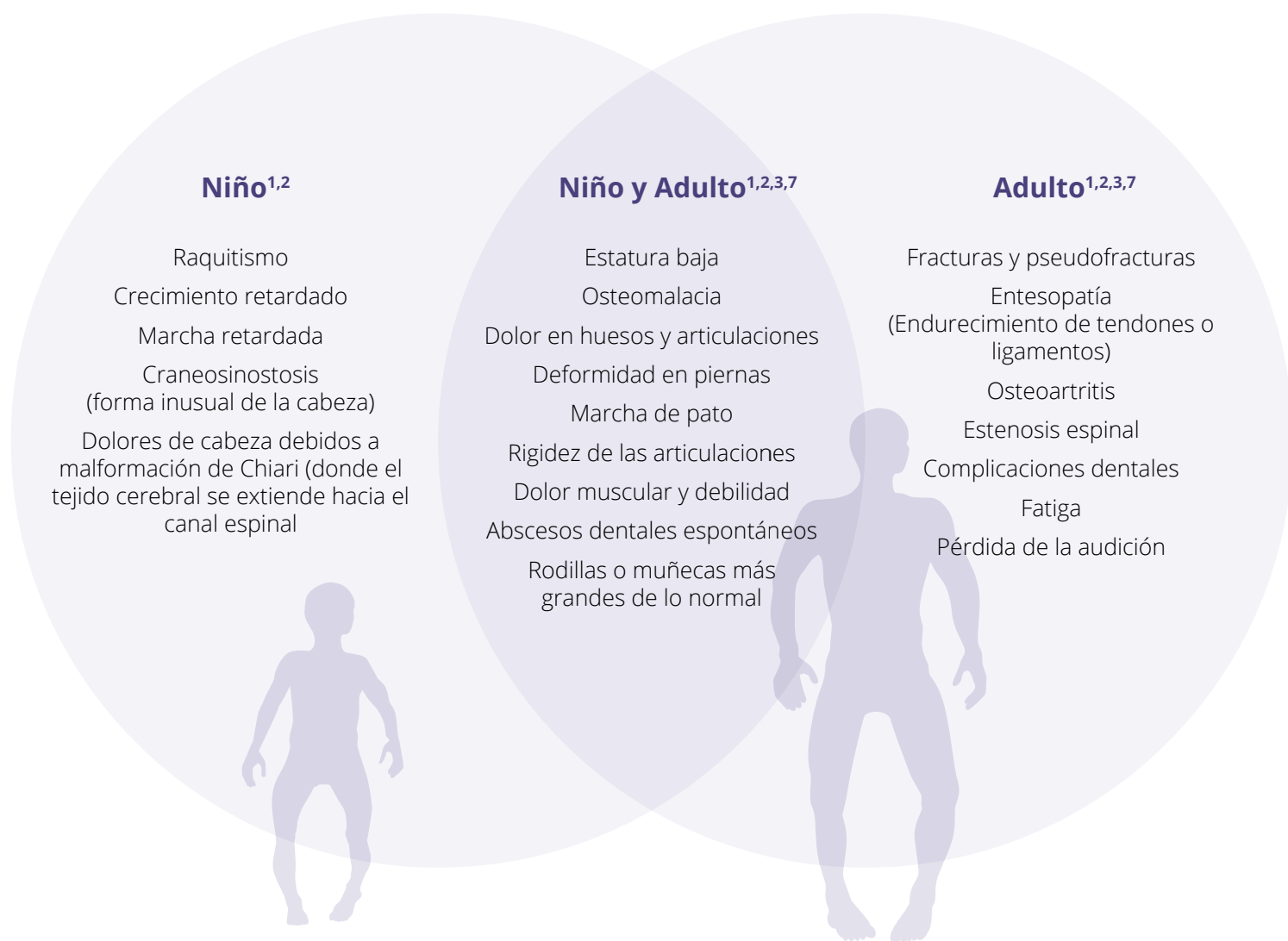
SABÍA QUE ...

Alrededor del 20 % al 30 % de los casos de XLH son "espontáneos". Es decir que, en algunas personas con XLH, la enfermedad no se hereda de sus padres. Las personas que presentan un caso espontáneo de XLH igualmente pueden transmitirle la enfermedad a sus hijos. Es importante el diagnóstico de las personas con casos espontáneos de XLH.⁶

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LA XLH?

Los síntomas de la XLH varían de persona a persona y afectan a niños y adultos de manera diferente. A medida que avanza la enfermedad, los síntomas pueden empeorar o pueden aparecer nuevos síntomas.

Si ha experimentado alguno de estos síntomas, es importante que hable con un médico con conocimiento sobre la XLH.



La XLH no es meramente una enfermedad pediátrica.

Debido a que la enfermedad progresa con el tiempo, los adultos continúan teniéndola.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA XLH?

Diagnosticar XLH puede ser complicado porque es una enfermedad rara. Es importante que encuentre médicos que tengan conocimiento sobre XLH y puedan identificar la enfermedad. Un diagnóstico de XLH se basa en una combinación de antecedentes familiares, síntomas y hallazgos bioquímicos.^{1,3}



Su médico tomará un **historial familiar** preguntando sobre otros miembros de su familia y si tienen síntomas similares.



Las **piernas arqueadas o rodillas valgus** en un niño puede alertar a los médicos que se necesitan pruebas.



Las **pruebas bioquímicas** pueden confirmar XLH, incluidas las pruebas que miden la cantidad de fósforo en la sangre y la orina. Su médico también puede tomar radiografías.



La **prueba genética** del gen PHEX puede usarse como evidencia de apoyo.

La XLH se diagnostica normalmente durante la niñez, generalmente durante los primeros 2 años de edad, cuando las piernas comienzan a soportar peso.²



SABÍA QUE ...

El equipo correcto de médicos y proveedores de atención médica puede hacer una diferencia en la atención que recibe. Varios médicos especialistas pueden diagnosticar y tratar XLH, entre los que se encuentran principalmente:

- **Nefrólogos:** -médicos que se especializan en el tratamiento de afecciones renales.
- **Endocrinólogos:** -médicos que se especializan en afecciones hormonales.
- **Médicos genetistas:** -médicos que se especializan en el tratamiento de afecciones genéticas.
- **Cirujanos ortopédicos:** -médicos que se especializan en el tratamiento quirúrgico de afecciones óseas.



¿CÓMO MANEJAR LA XLH?

Recuerde, es importante encontrar el equipo de atención médica adecuado con el que pueda sentirse cómodo. Ellos pueden proporcionar atención personalizada, apoyo y educación sobre la enfermedad. Exprese sus inquietudes y hágalas preguntas sobre XLH para aprender todo lo que pueda.

El manejo de XLH es diferente para niños y adultos.

En niños, el tratamiento tiene como objetivo:

- Abordar **problemas de crecimiento**.
- Corregir el **raquitismo existente** y mejorar la **mineralización de huesos y dientes**.
- **Corregir las deformidades de las piernas**.
- **Mejorar la función física**.

En adultos el tratamiento tiene como objetivo:

- **Reducir el dolor, la fatiga y la rigidez** de los huesos, músculos y articulaciones.
- **Corregir deformidades de las piernas y fracturas**.
- **Mejorar la salud ósea y dental**.



Los tipos de atención que puede necesitar para el manejo adecuado de XLH incluyen:¹⁻³

- Medicamentos o suplementos dietéticos.
- Terapia física y ocupacional.
- Manejo del dolor.
- Cuidado dental.
- Consulta de audiología.
- Consejería genética.



La XLH es una enfermedad crónica y progresiva, por lo que es importante que los adultos jóvenes con XLH hagan la transición de un médico pediatra a un médico de adultos para seguir con el manejo de su enfermedad.

Para más información sobre la XLH:

XLHLink.com es un sitio web informativo para individuos, cuidadores y familias que viven con XLH que ofrece educación sobre diagnóstico, síntomas y manejo de la enfermedad.

Consulte a las organizaciones de pacientes de XLH locales por recursos útiles en su idioma.

¿QUÉ HACER SI HAY SOSPECHA DE XLH?

Si sospecha que usted o un ser querido tiene XLH, **busque la ayuda de un médico.**



Sea proactivo.

Tome un papel activo en el cuidado de su salud. Esto significa hablar y buscar respuestas cuando surgen problemas.



Haga una lista de los síntomas.

Antes de su cita, tómese unos minutos para anotar todos sus síntomas actuales y pasados.



Conozca el historial de su familia.

Hable con los miembros de su familia y pregunte si a ellos u otros miembros de la familia se les ha diagnosticado XLH o si han experimentado síntomas de XLH. Mantenga notas de sus conversaciones y llévelas a su cita.



Organice su historial médico.

Cree una carpeta de registros de salud, e incluya los resultados de las pruebas, las notas de las visitas al consultorio, una lista actualizada de medicamentos y cualquier alergia conocida. Lleve la carpeta con usted.



Mantenga un registro de sus preguntas.

Lleve un cuaderno a cada cita y tome notas para recordar puntos importantes. Antes de la visita, escriba cualquier pregunta que pueda tener.



Pregunte por un especialista.

Si su médico no sabe acerca de XLH o cómo diagnosticarlo, pídale que lo refiera a un especialista con conocimiento sobre la XLH.



Transferencia de registros.

Una vez que haya encontrado un médico que se especializa en XLH, pídale a su institución o médico actual, una copia de su historia clínica que le servirá al nuevo especialista para conocer mejor su caso.

REFERENCIAS:

1. Linglart A, Biosse-Duplan M, Briot K, et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood. *Endocr Connect.* 2014;3(1):R13-30.
2. Ruppe MD. X-Linked Hypophosphatemia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, eds. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017.
3. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan de Beur SM, Insogna KL. A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. *J Bone Miner Res.* 2011;26(7):1381-1388
4. Martin A, Quarles LD. Evidence for FGF23 involvement in a bone-kidney axis regulating bone mineralization and systemic phosphate and vitamin D homeostasis. *Adv Exp Med Biol.* 2012;728:65-83.
5. Gaucher C, Walrant-Debray O, Nguyen TM, Esterle L, Garabedian M, Jehan F. PHEX analysis in 118 pedigrees reveals new genetic clues in hypophosphatemic rickets. *Hum Genet.* 2009;125:401-11.
6. Holm I et al. Mutational Analysis and Genotype-Phenotype Correlation of the PHEX Gene in X-Linked Hypophosphatemic Rickets. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* August 2001. 86(8):3889-3899.
7. Skrinar A, Marshall A, San Martin J, Dvorak- Ewell M. X-linked hypophosphatemia (XLH) impairs skeletal health outcomes and physical function in affected adults. Poster presented at: Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo; March 5-8, 2015; San Diego, CA.

© 2022 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. All rights reserved.