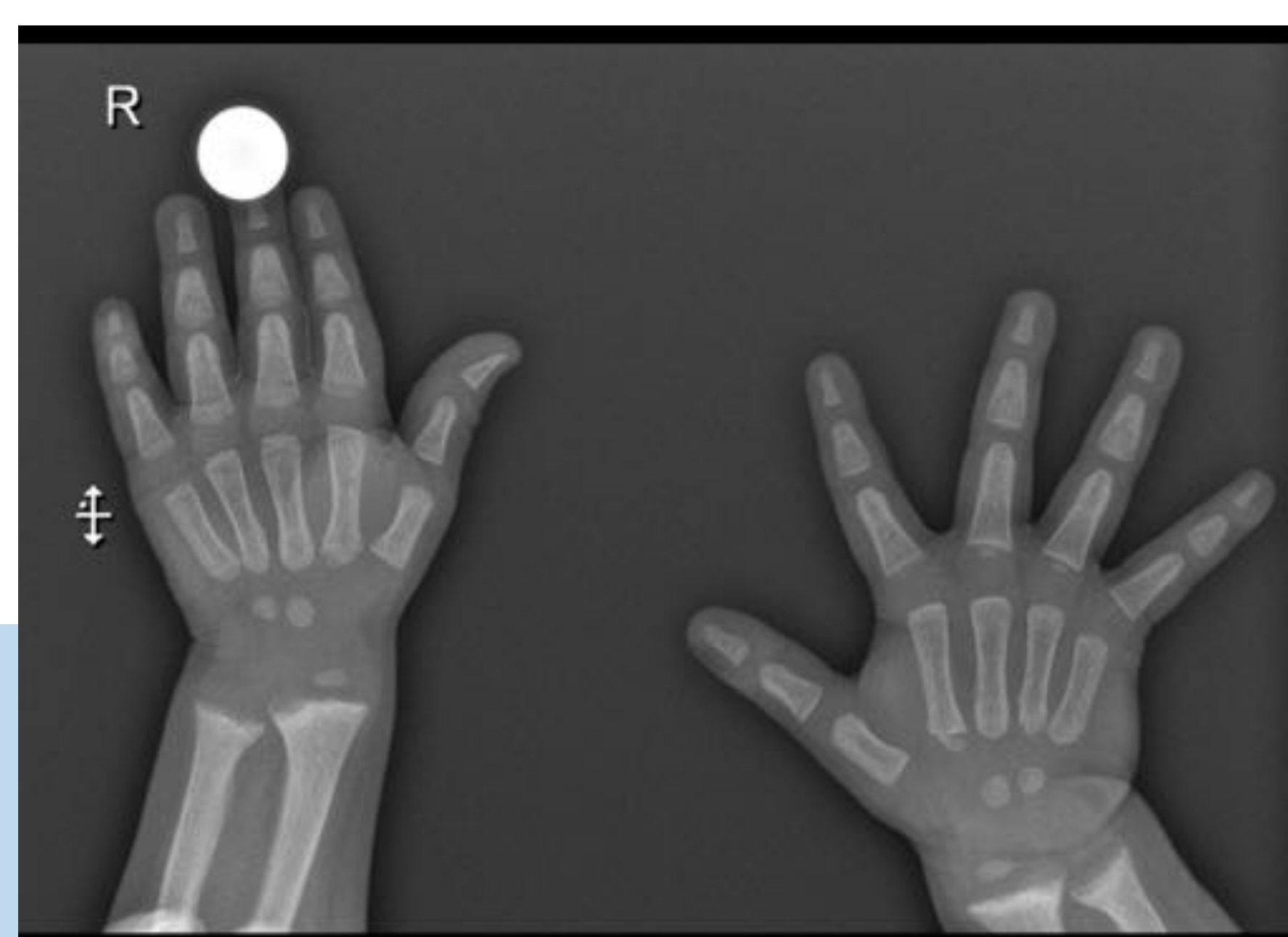




# HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL X, CONCEPTOS BÁSICOS PARA EL RADIOLOGO PEDIÁTRICO



Yesica Martínez Paredes<sup>1</sup>, Patricia Navarro Sánchez<sup>1</sup>, Ignacio Baltasar Giménez de Haro<sup>1</sup>, Celia Marín Pérez<sup>1</sup>, Lourdes Torrijos Rodríguez-Rabadán<sup>1</sup>, Rocío Pérez-Milá Montalbán<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.





# OBJETIVO DOCENTE

La hipofosfatemia ligada al X es una enfermedad rara y hereditaria, que condiciona una pérdida de fósforo. Nuestro objetivo es revisar las técnicas de imagen utilizadas en el diagnóstico y seguimiento, así como los hallazgos más frecuentes, basándonos en nuestra experiencia.

# REVISIÓN DEL TEMA

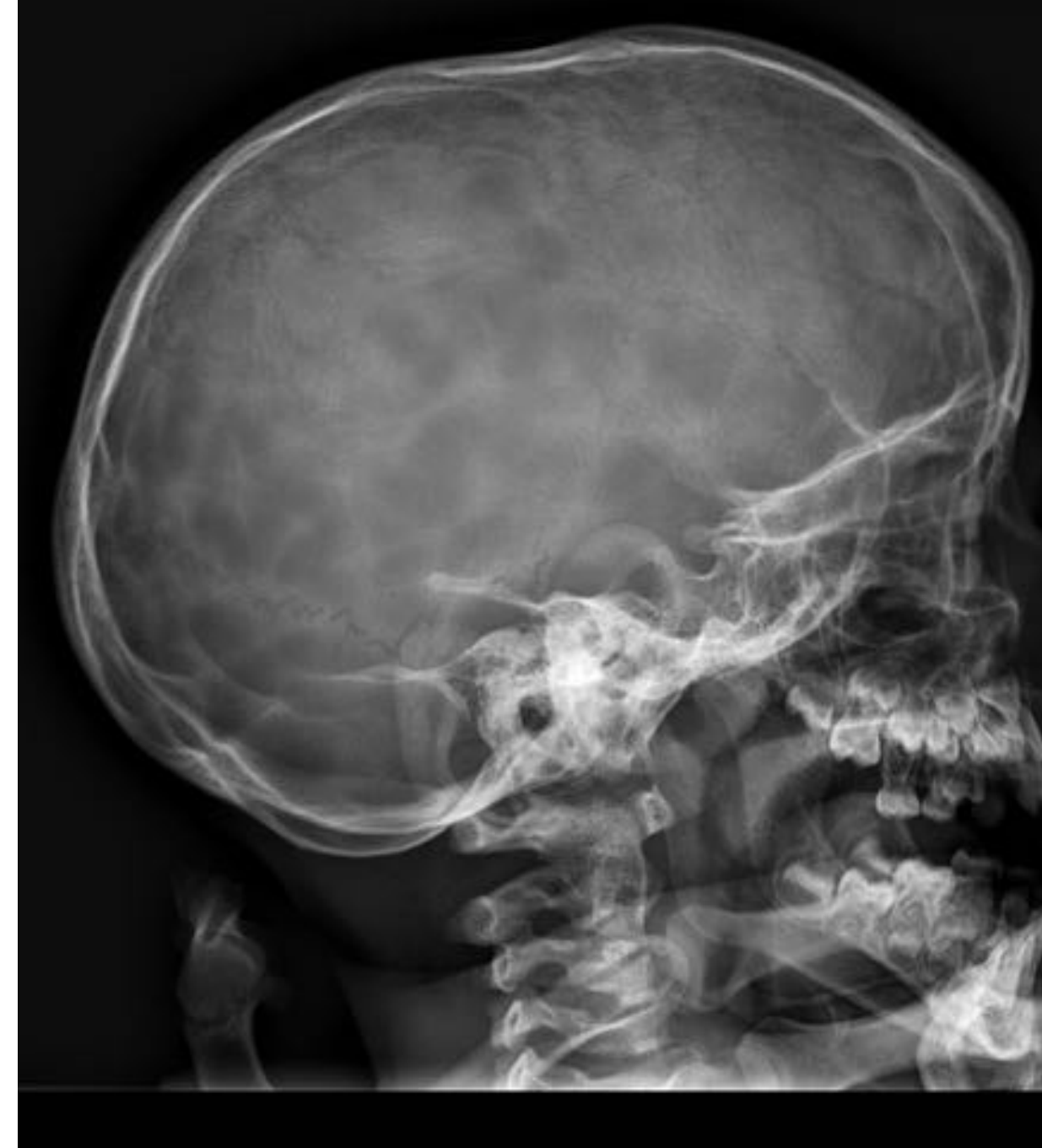
La hipofosfatemia ligada al X es una enfermedad de herencia autosómica dominante por la mutación en el gen PHEX, encargado de la codificación de una endopeptidasa esencial en las células osteoblásticas, osteocitos y dientes. Clínicamente se caracteriza por: hipofosfatemia, baja producción de vitamina D, raquitismo, odontomalacia y baja talla.

En la evaluación inicial y el seguimiento se utilizan series óseas de placa simple y RM (principalmente para la evaluación de la de las fisis femoral y tibial). En la placa simple, podemos usar la Escala de Severidad del Raquitismo para evaluar de forma semicuantitativa la gravedad en muñecas y rodillas. En artículos recientes, demuestran la utilidad de la RM para evaluar de forma cuantitativa la respuesta al nuevo tratamiento de esta enfermedad (Borusumad).





# SERIE ÓSEA



Cráneo: AP y lateral



Columna cervical:

Lateral

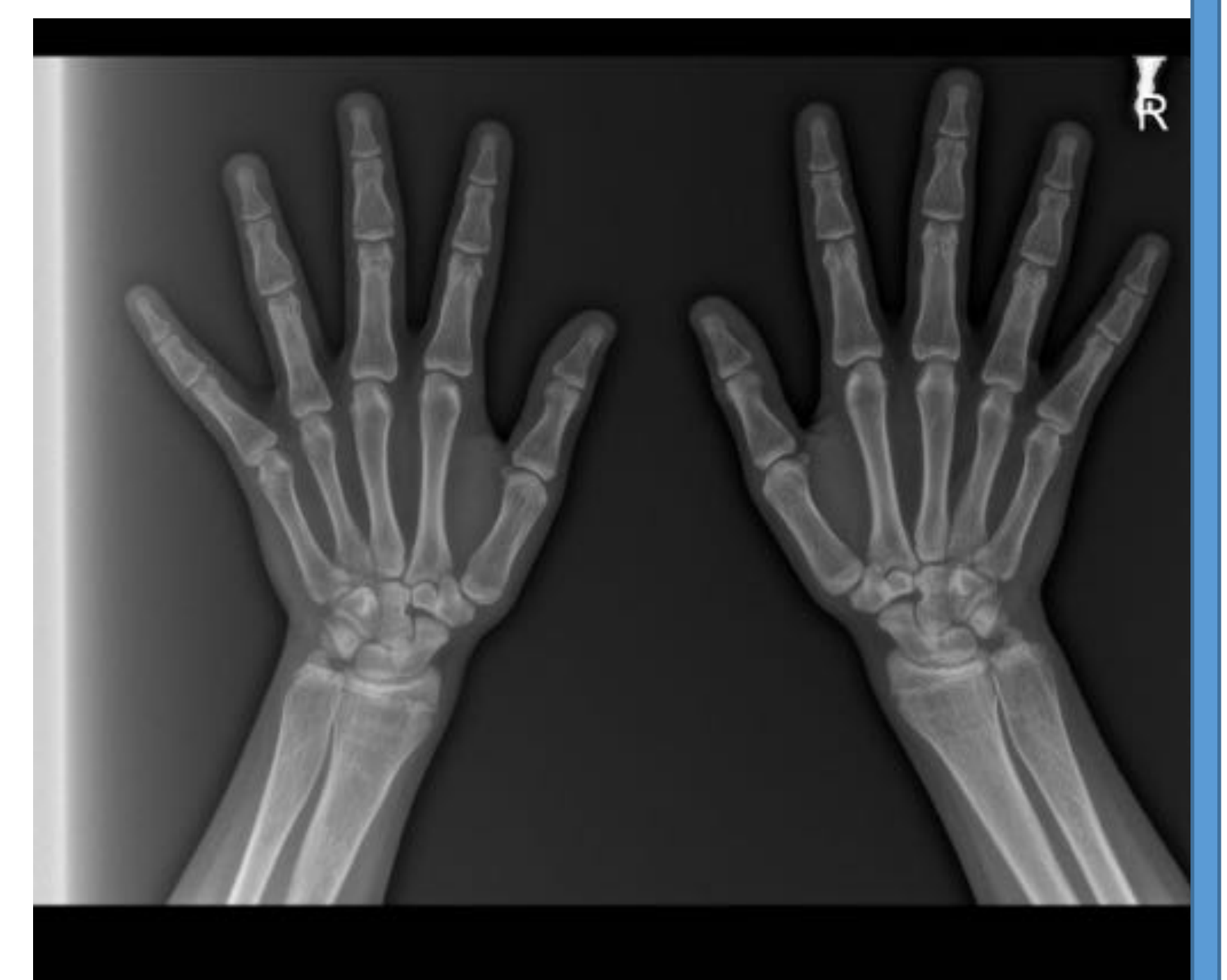
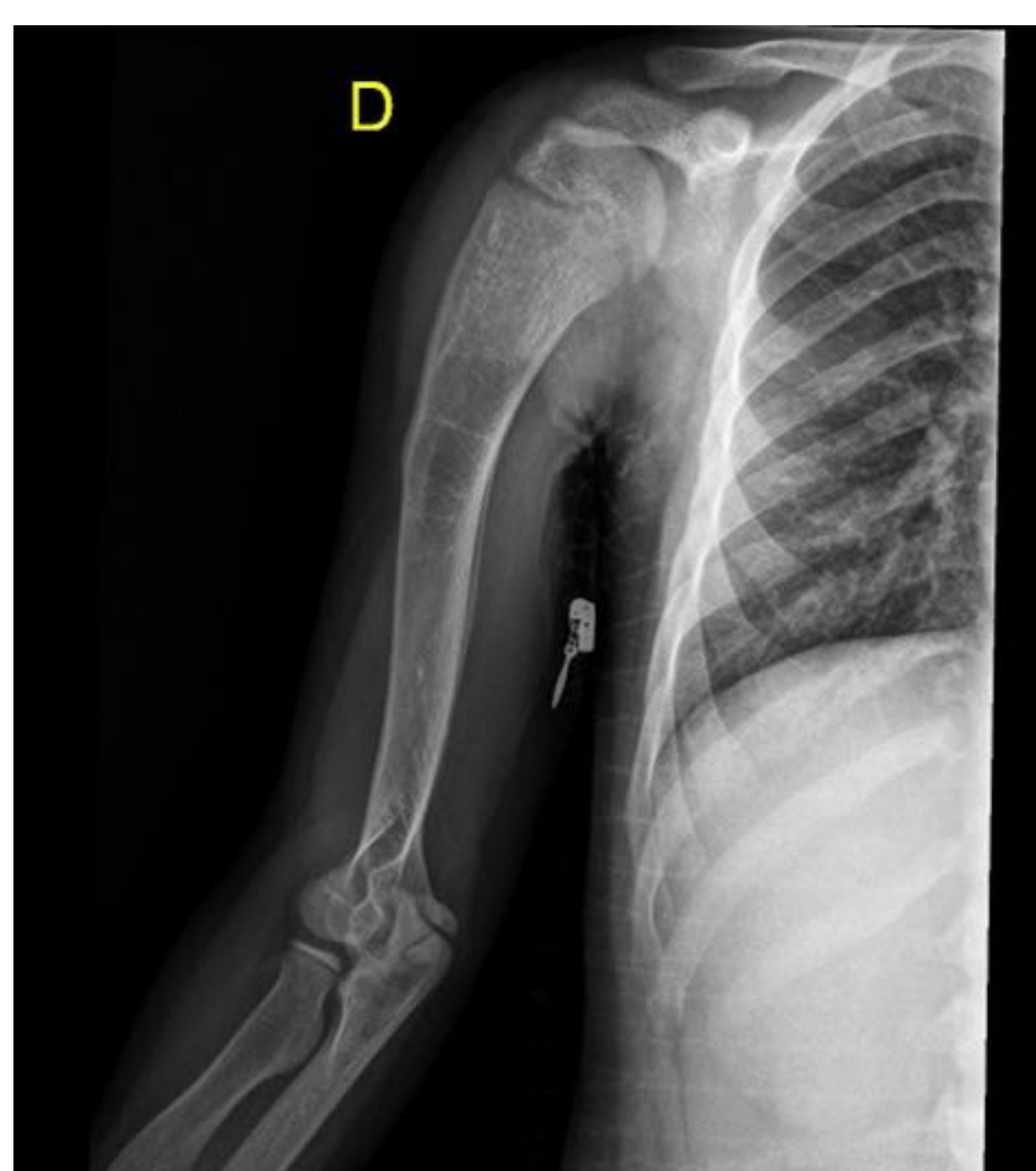
Podemos aprovechar la misma proyección que la lateral de cráneo.



Tórax: AP y lateral



Abdomen-pelvis: AP Columna lumbar: lateral



Miembros superiores: Húmero y antebrazo: AP

Manos: AP



Miembros inferiores: Fémur, tibia y peroné: AP

Pies: AP





# ESCALA DE SEVERIDAD DEL RAQUITISMO

La Escala de Severidad del Raquitismo o RSS (Rickets Severity Score), es una herramienta cuantitativa validada originalmente para el raquitismo nutricional. Pero hay estudios que extrapolan su uso al raquitismo secundario a la hipofosfatemia. **Han validado su uso para la puntuación total, dando la puntuación de la rodilla y la muñeca en peor estado (1).**

La escala RSS nos permite cuantificar semicuantitativamente la eficacia de los nuevos tratamientos desarrollados para la hipofosfatemia, el Burosumad.

**10 PUNTOS = MUÑECA (0-4) + RODILLA (0-6)**

## MUÑECA

0 PUNTOS: placa de crecimiento normal.

0,5 PUNTOS: radiotransparencia metafisaria sin deshilachamiento o irregularidad.

1 PUNTO: placa de crecimiento ensanchada, irregularidad metafisaria, pero sin deformidad cóncava.

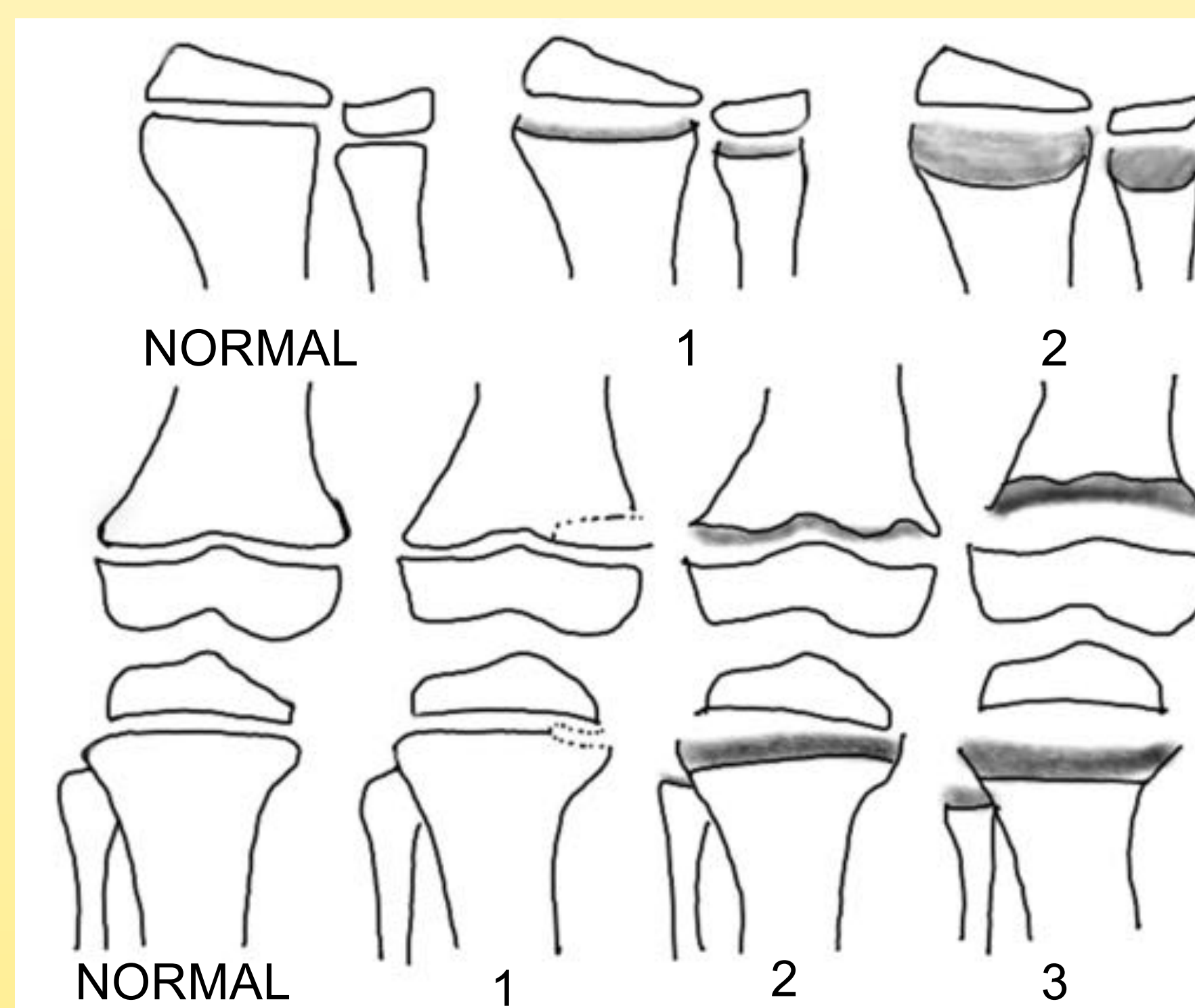
1,5 PUNTOS: concavidad metafisaria parcial o deshilachado incompleto del margen metafisario.

2 PUNTOS: concavidad metafisaria con deshilachado de márgenes.

Se ha de elegir el lado más afectado.

## **PUNTUACIÓN MUÑECA (0-4):**

Grado del radio  
+  
Grado del cúbito



## **PUNTUACIÓN RODILLA (0-6):**

Grado del fémur x multiplicador  
+  
Grado de la tibia x multiplicador.

## RODILLA

0 PUNTOS: placa de crecimiento normal.

1 PUNTO: metáfisis lisa, radiotransparencia parcial (algunas zonas de la metáfisis aparecen oscuras).

2 PUNTOS: radiotransparencia parcial, la apariencia de la metáfisis no es lisa o no es visible

3 PUNTOS: radiotransparencia completa, la epífisis aparece muy separada de la metáfisis

### **MULTIPLICADORES:**

X 0,5 UNILATERAL\_ cuando solo está afectado 1 cóndilo o meseta

X 1 BILATERAL\_ cuando están afectados los 2 cóndilos o ambas mesetas



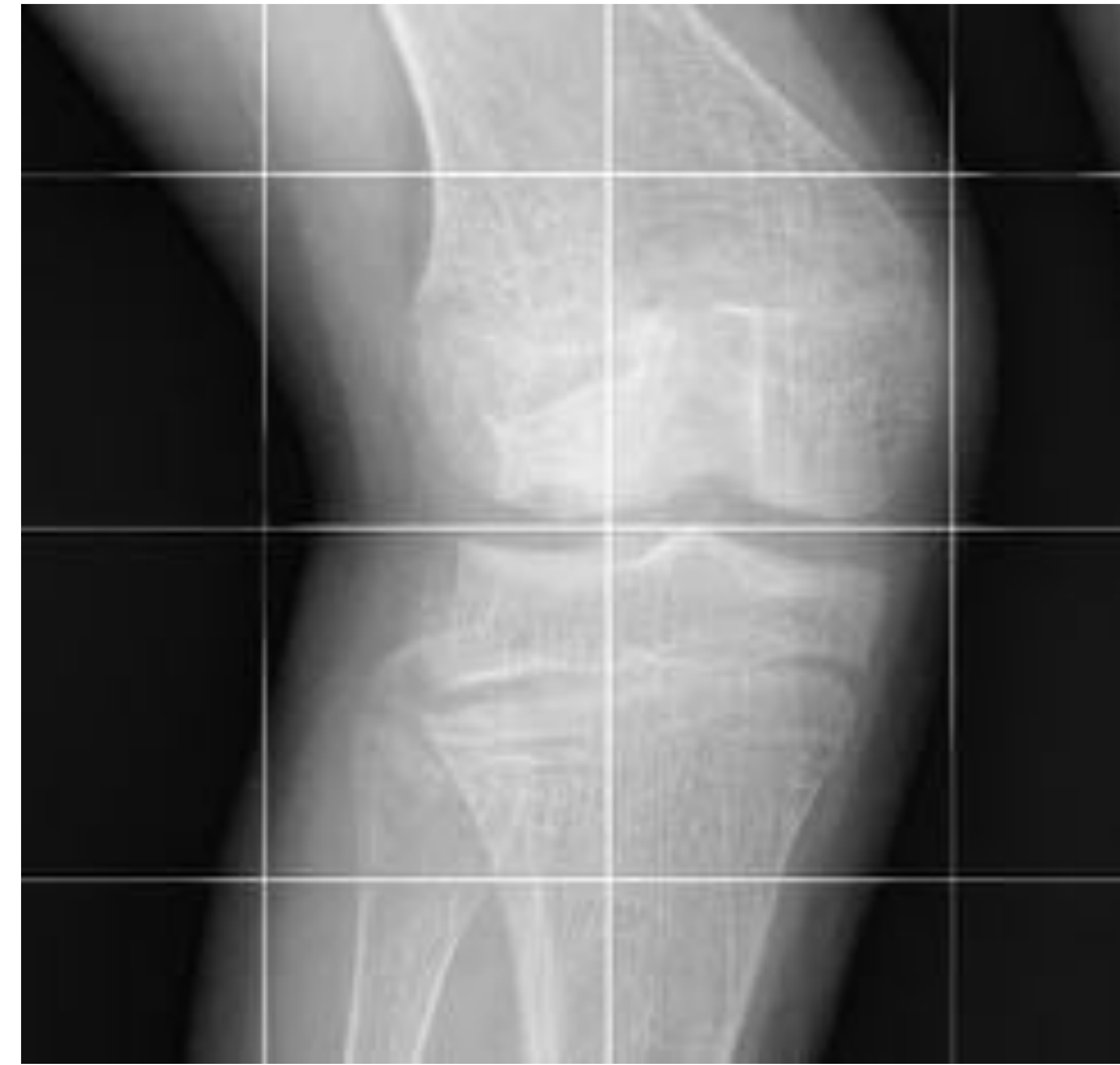


# ESCALA DE SEVERIDAD DEL RAQUITISMO



MUÑECA La puntuación de la RSS sería de **4 puntos**, pues presenta desflacamiento y concavidad del radio y del cúbito.

CASO 1: Puntuación total **7 puntos**

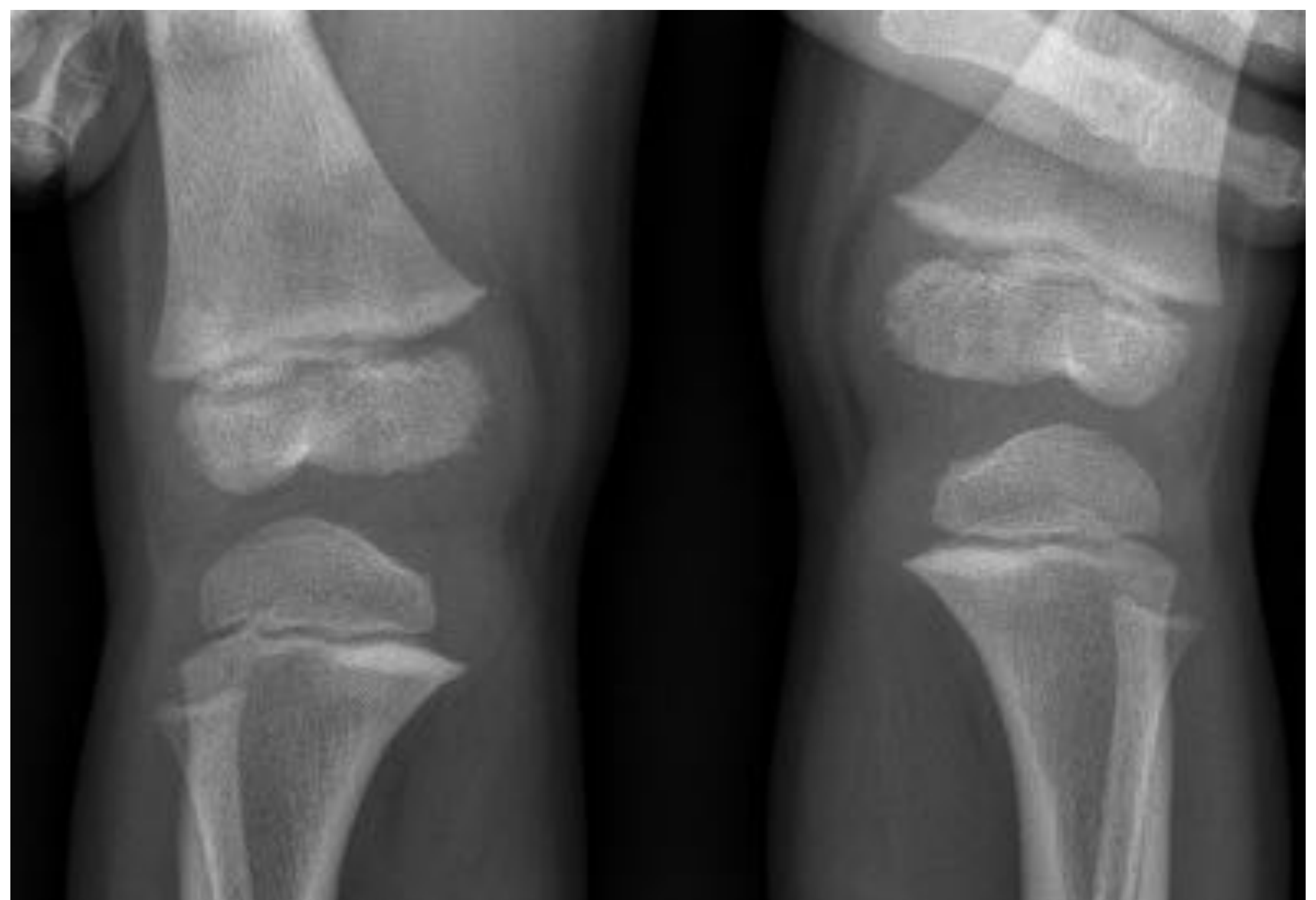


RODILLA: La puntuación de la RSS sería de **3 puntos de la rodilla derecha**. En la metáfisis femoral hay una radiotransparencia parcial sin metáfisis lisa (2 puntos). En la metáfisis tibial hay una radiotransparencia parcial con metáfisis lisa que afecta a ambos cóndilos (1 punto).



MUÑECA: La puntuación de la RSS sería de **1 punto**, pues presenta radiotransparencia focal central del radio

CASO 2 Puntuación total **3,5 puntos**



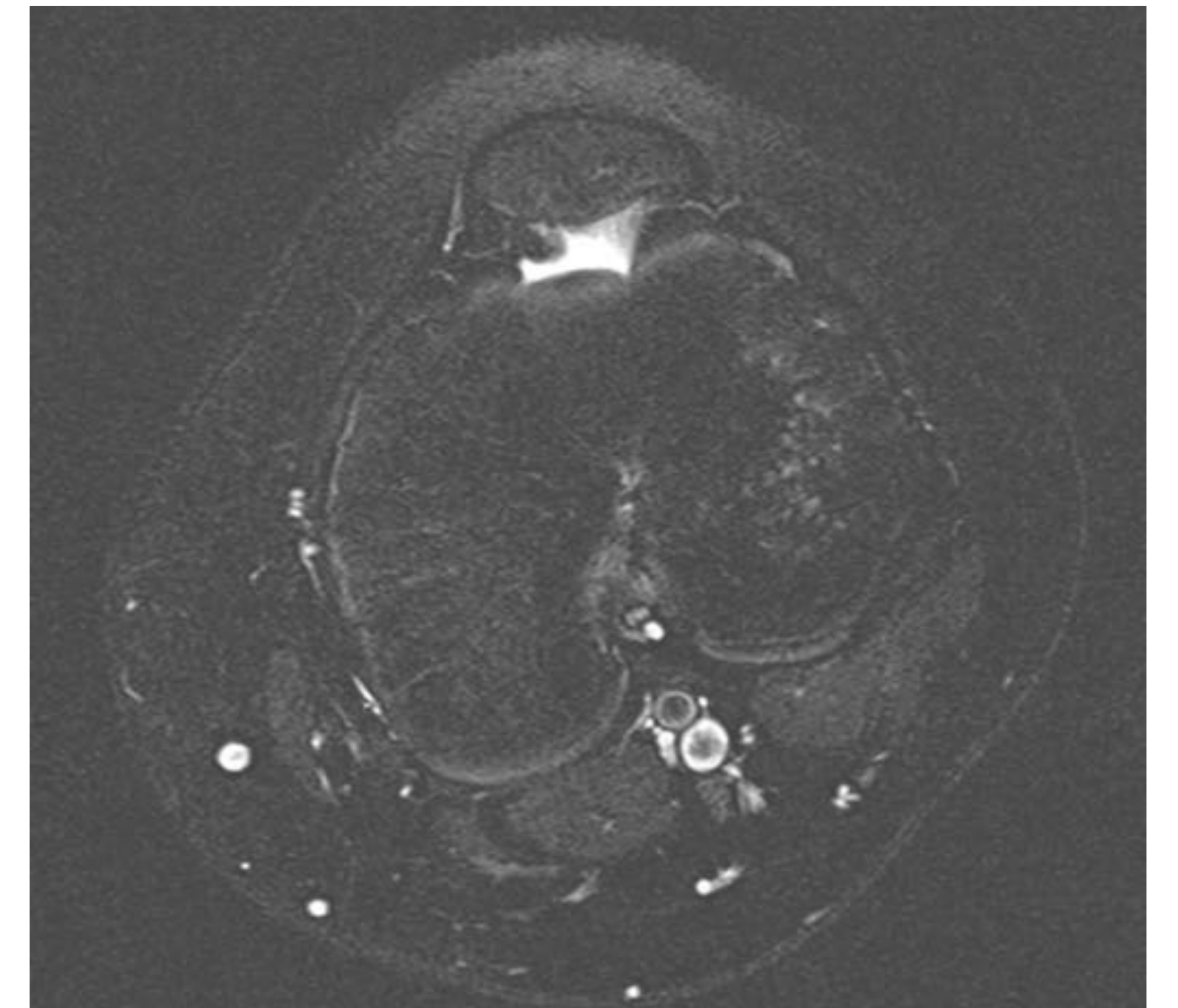
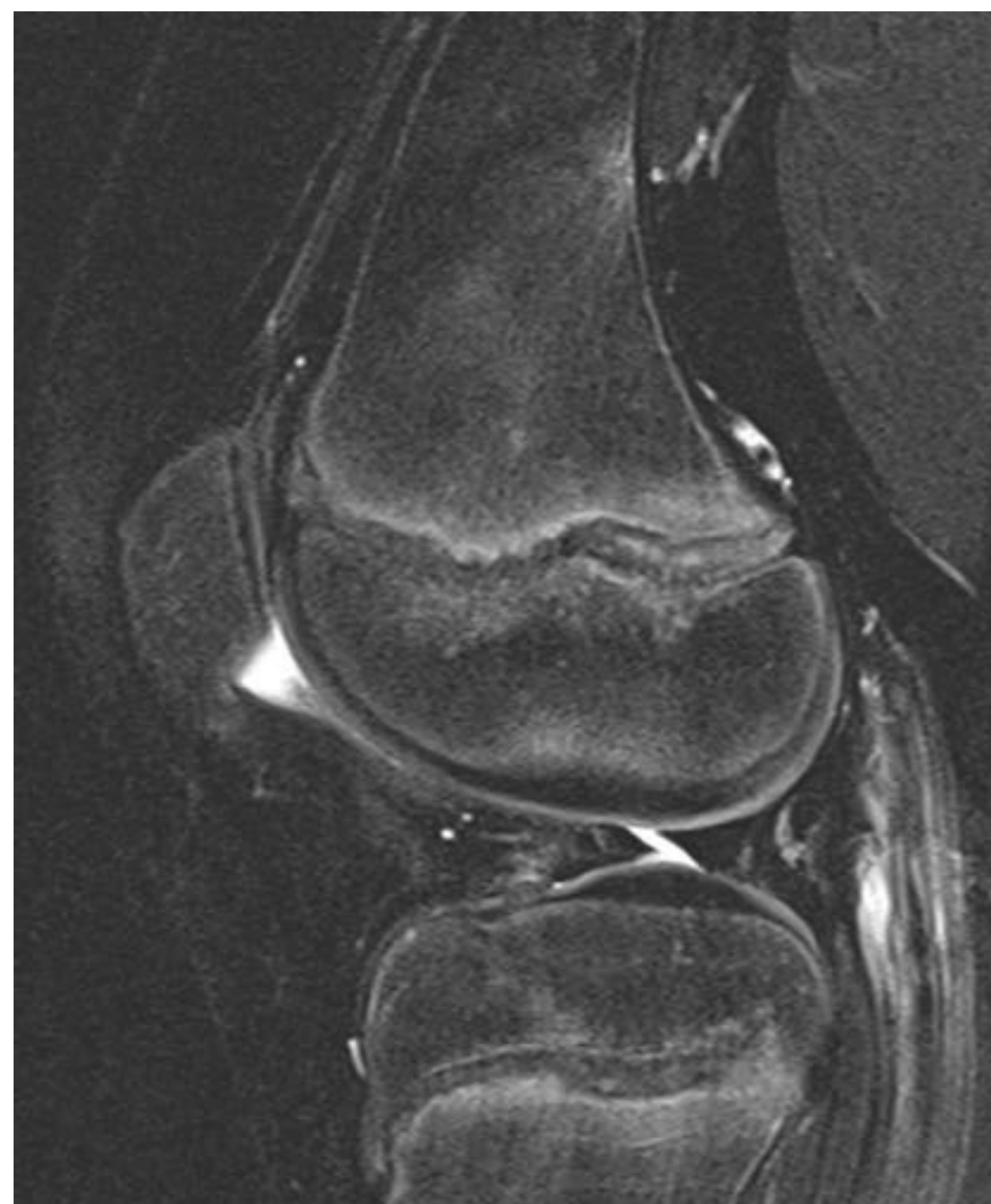
RODILLA: La puntuación de la RSS sería de **2,5 puntos de la rodilla izquierda**. En la metáfisis femoral hay una radiotransparencia parcial sin metáfisis lisa (2 puntos). En la metáfisis tibial hay una radiotransparencia parcial con metáfisis lisa que afecta a un cóndilo (1 x 0,5 puntos).





# RM DE RODILLAS

En 2017 el grupo liderado por Lempicki (2) publicó el primer artículo que valida en uso de la RM de rodillas para la evaluación y seguimiento del raquitismo condicionado por la hipofosfatemia ligada al X. Ellos establecieron como protocolo las secuencias coronal T1TSE y multiplanares SPAIR.



Coronal T1 TSE

Sagital, coronal y axial SPAIR (o utilizar DP supresión grasa)

Este grupo, establece como puntos clave a evaluar:

- Afectación fisaria (secuencias SPAIR)
  - Engrosamiento fisario en sagital (normal <1,5mm)
  - Irregularidad de la fisis
  - Grosor fisario máximo medido en sagital
  - Predominio de las anomalías (medial o lateral)
  - Extensión transversa del engrosamiento fisario (porcentaje)
- Presencia de líneas de Harris (en secuencias coronales T1)
- Alteraciones en la intensidad de señal en la médula ósea epifisaria.

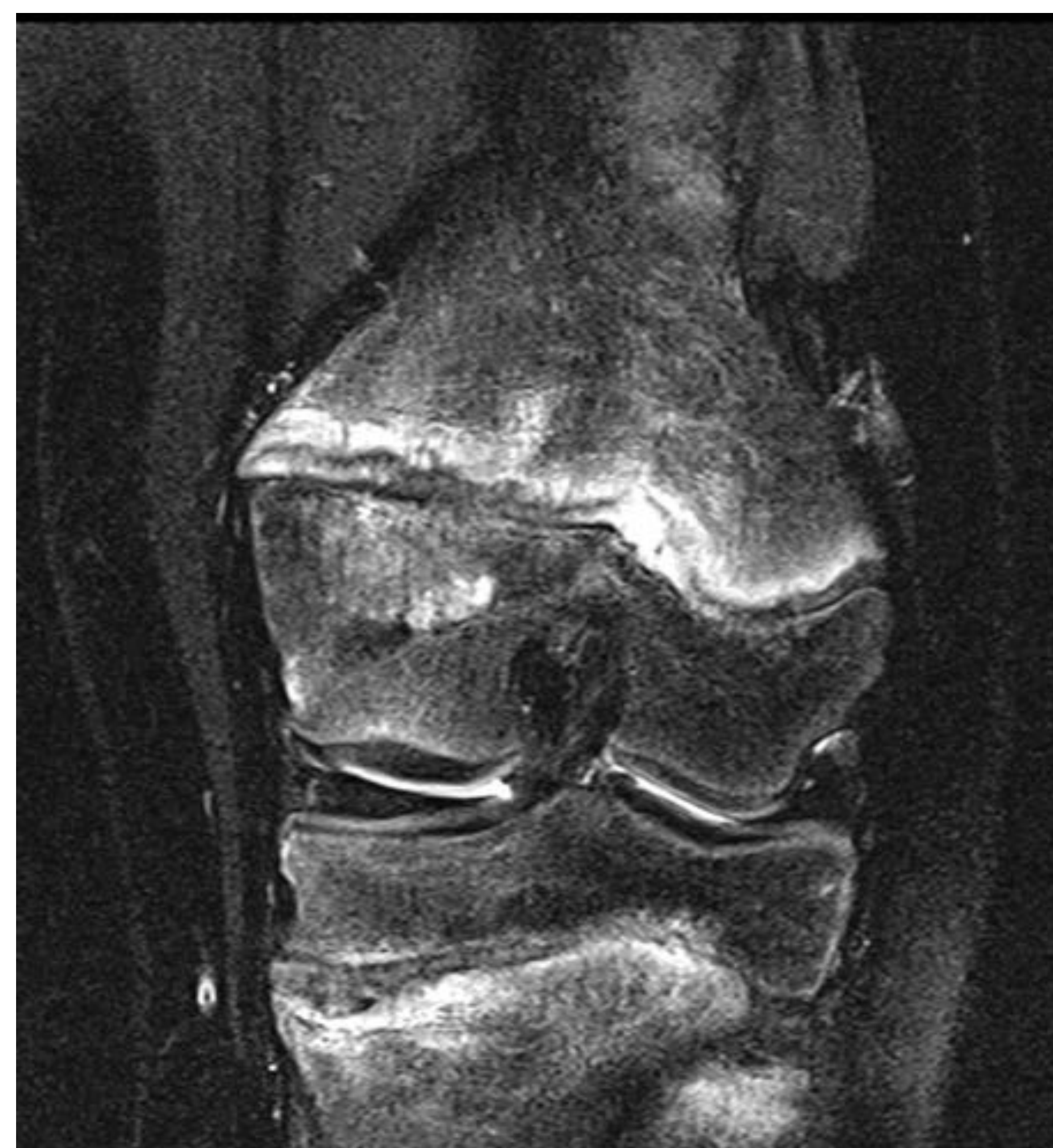


Imagen sagital SPAIR donde se visualiza engrosamiento fisario de 6mm





# RM HALLAZGOS TÍPICOS



Imágenes coronales SPAIR del mismo paciente donde observamos la afectación fisaria. Presenta irregularidad de la fisis sin clara lateralidad a nivel de la fisis femoral. Predominio de las anomalías (medial o lateral) y una extensión transversa del engrosamiento fisario de aproximadamente el 70%. Asocia alteraciones en la intensidad de señal en la médula ósea epifisaria femoral y tibial.



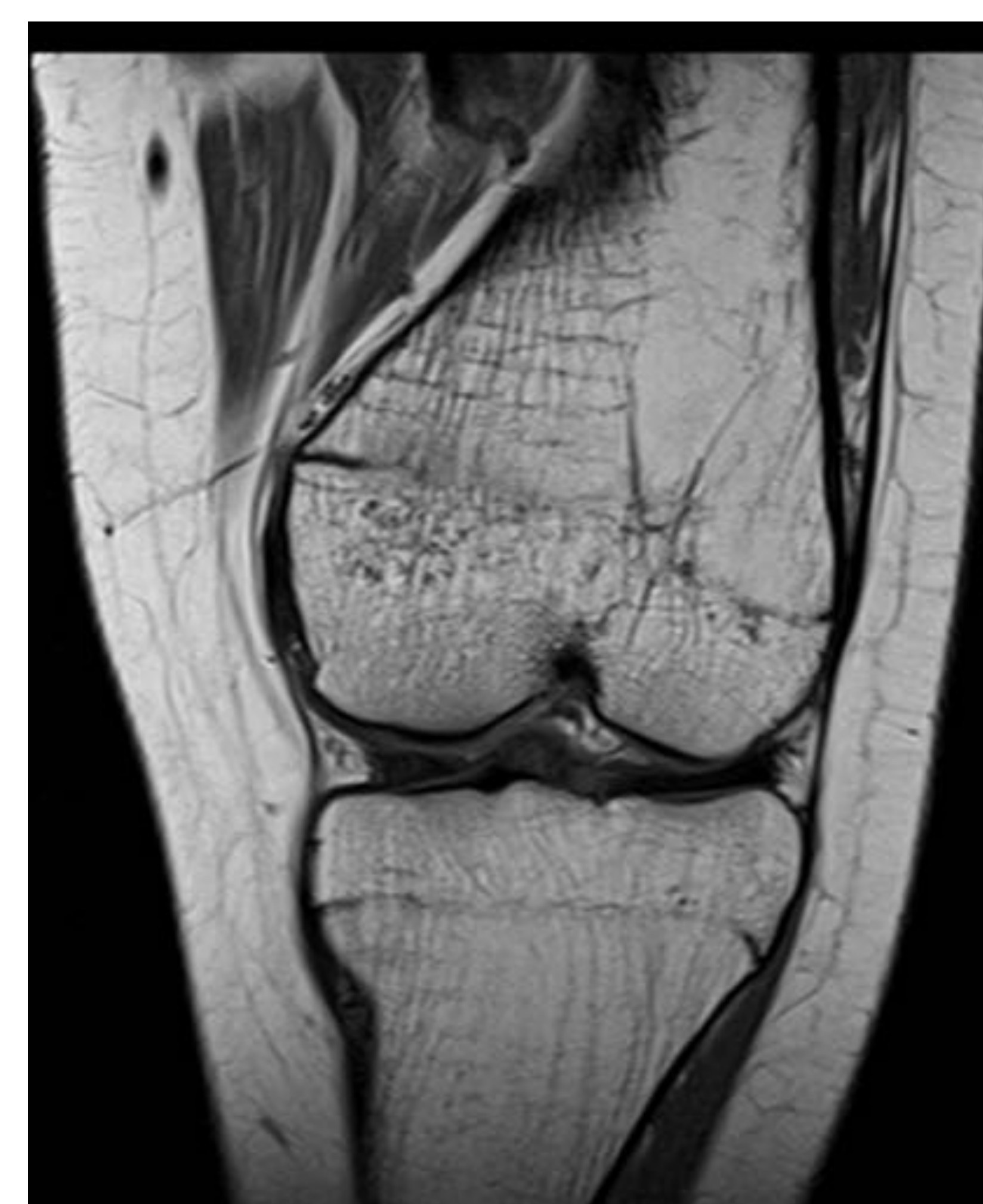
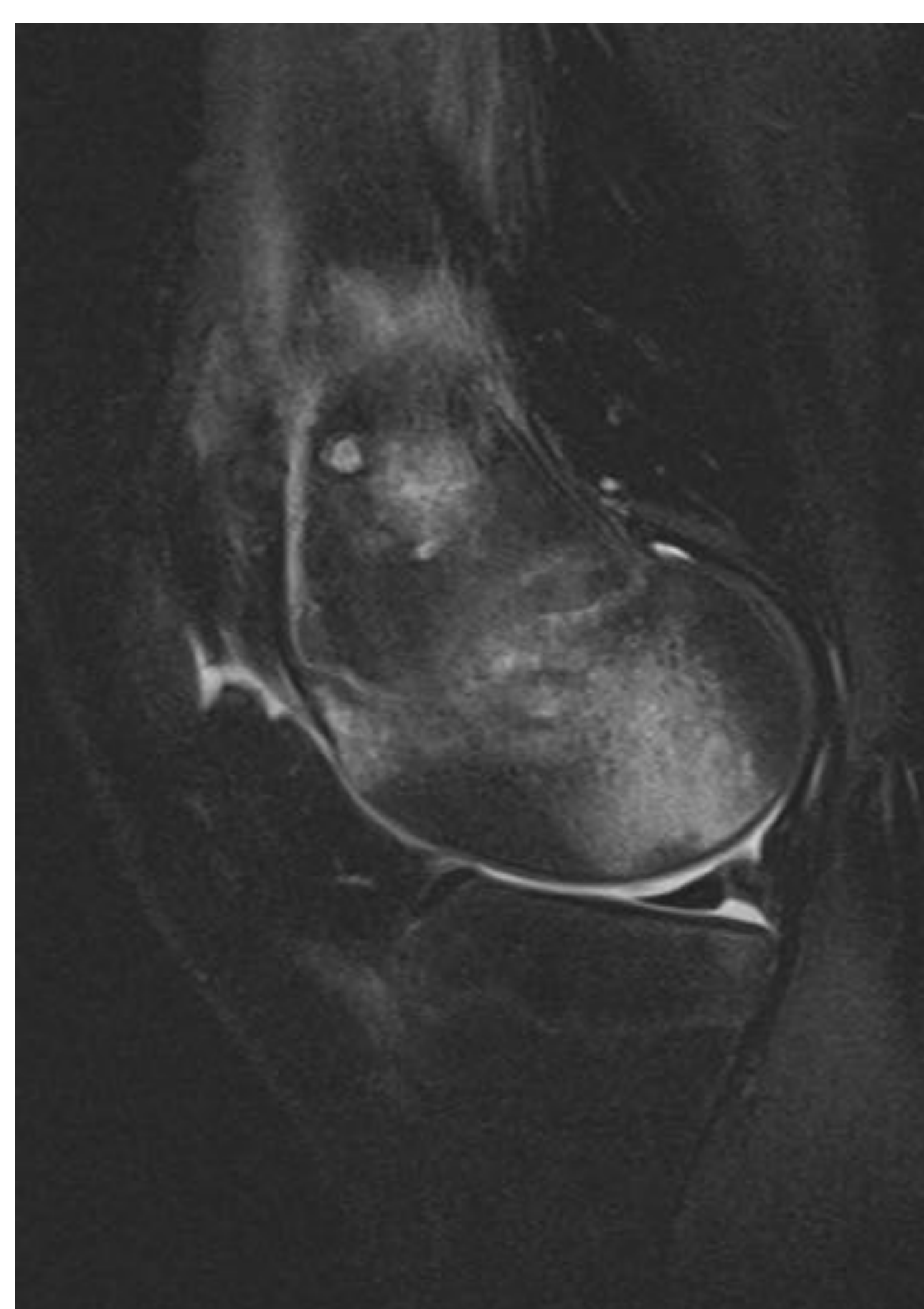
Imagen coronal T1 TSE del mismo paciente donde observamos la presencia de líneas de Harris femorales y tibiales. Se tratan de finas líneas transversas hipofisarias hipointensas en todas las secuencias.





# RM RODILLAS

Recientemente en 2021, el grupo de Zhukouskaya (3), describe la primera cohorte donde se utiliza la RM para la evaluación del tratamiento con Borusumad. Compara los hallazgos cuantitativos de la RM con el nivel de actividad de la fosfatasa alcalina (marcador biológico de la enfermedad), observando una relación directa entre la afectación fisaria y los niveles de fosfatasa alcalina. En su protocolo de adquisición, sustituyen las secuencias SPAIR por DP supresión grasa.



En nuestro centro se está administrando Borusumad, y en los controles hemos evidenciado una mejoría significativa. Estas son imágenes de un mismo paciente en 2018 (fila superior) y tras 8 meses de tratamiento en 2020 (fila inferior).





# CONCLUSIONES

La radiología convencional y la RM son imprescindibles en la valoración de los pacientes con hipofosatemia ligada al X. Ambas técnicas nos permiten evaluar la severidad de la enfermedad y la respuesta al tratamiento. La radiología convencional nos permite cuantificar semicuantitativamente la severidad por la escala RSS. Por su lado, la RM de rodilla nos permite evaluar y cuantificar la afectación fisaria.