

NUEVA PATOLOGÍA EMERGENTE ASOCIADA A LA INMIGRACIÓN: MIELOFIBROSIS SECUNDARIA A RAQUITISMO CARENCIAL EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Panadero, M.D. Martínez, A. Marín, A. Martínez Hellín, B. Alfaro, A. Martínez, C. Martínez, F. Manso, J.C. Gómez

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

Fundamentos u objetivos: El raquitismo carencial se considera una enfermedad erradicada en nuestro entorno gracias a las mejoras nutricionales y a la exposición al sol. Sin embargo, en los últimos años su incidencia ha aumentado asociada al fenómeno de la inmigración.

Métodos y/o pacientes: Parto gemelar sin complicaciones, los recién nacidos de 16 días de vida presentaban desnutrición, hipoactividad y vómitos. Padres de origen marroquí, la alimentación fue con lactancia materna exclusiva. A su ingreso presentaban cifras bajas de Calcio (4,2 mg/dl), 25-OH-vitamina D3 (25(OH)D3) < 4 ng/ml, 1,25-(OH)2-vitamina D3 (1,25(OH)D3) 50 pg/ml, PTH 1516 pg/ml, FA 340 U/L. En las exploraciones radiológicas se evidenciaron signos clínicos de raquitismo con desflecamiento y desmineralización metafisaria. En hemograma: 60000 plaquetas y hemoglobina 9 g/ junto con síndrome leucoeritroblástico y hepatoesplenomegalia progresiva. Se decide realizar aspirado y biopsia de médula ósea.

Resultados: El aspirado de médula ósea mostró una marcada disminución de la celularidad global, apreciándose en la biopsia ósea fibrosis reticulínica difusa, escasa fibrosis colágena focal y trabéculas óseas mal conformadas, distribuidas irregularmente y con aumento de la actividad osteoclástica, hallazgos compatibles con mielofibrosis. En la analítica realizada a la madre se objetivó unos niveles de 25(OH)D3 por debajo de 4 ng/ml y 1,25(OH)D3 de 11,4 pg/ml. Ante estos hallazgos, con la sospecha diagnóstica de mielofibrosis congénita secundaria a raquitismo carencial por hipovitaminosis D materna, se inició tratamiento con vitamina D3 4000 U/día y gluconato cálcico. A pesar del tratamiento no se evidencia mejoría del cuadro clínico, persistiendo hepatomegalia progresiva, secundaria a hematopoyesis extramedular, y aumento de densidad en diáfisis de huesos largos, compatible con osteopetrosis maligna. Actualmente queda pendiente el estudio genético de dicha enfermedad, genes TCIRG1 y CLCN7, permaneciendo las pacientes estables y pendientes de decisión de trasplante de progenitores hematopoyéticos según estos resultados.

Conclusiones: El raquitismo carencial afecta, en nuestro medio, a lactantes y niños inmigrantes procedentes de Marruecos y del África subsahariana, que son alimentados con lactancia materna exclusiva y tienen escasa exposición solar. El raquitismo debe tenerse en cuenta al evaluar la mielofibrosis en un lactante.