SOCIEDAD CHILENA DE OSTEOLOGÍA Y METABOLISMO MINERAL

XXXII CONGRESO DE LA SOCIEDAD CHILENA DE OSTEOLOGÍA Y METABOLISMO MINERAL - SCHOMM

25 - 26 ABRIL 2025

Hotel DoubleTree by Hilton Kennedy (ex Hotel Cumbres Vitacura)
Av. Pdte. Kennedy Lateral 4422
Vitacura, Santiago

DENSIDAD MINERAL ÓSEA Y SCORE DE HUESO TRABECULAR EN ADULTOS CON HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL CROMOSOMA X Y OSTEOMALACIA INDUCIDA POR TUMOR

Alberth Burnier Cáceres[1] , Macarena Jimenez Vial[2] , Luciana Pinto Valadares[3], Annette Lucy Madison Rostagno[2], Danisa Nevenka Ivanovic-zuvic Seeger[4] , Maria Belen Zanchetta[5] , Pablo Felipe Florenzano Valdes[2]

1. Departamento de Endocrinología. Hospital Las Higueras, Talcahuano. Chile.
2. Departamento de Endocrinología. Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação. Brasilia. Brasil.
4. Hospital Salvador/Universidad de Chile. Santiago de Chile.
5. Instituto de Investigaciones Metabólicas - Universidad del Salvador. Buenos aires. Argentina.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

PF y BZ han recibido research grants de Ultragenyx.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

INTRODUCCIÓN

01

La **hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH)** es la causa más común de hipofosfatemia hereditaria que se manifiesta como raquitismo en niños y osteomalacia en adultos.

02

La **osteomalacia inducida por tumor (OIT)** es una enfermedad paraneoplásica poco frecuente que se caracteriza por fracturas frecuentes, dolor óseo, debilidad muscular y alteración en la marcha.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

INTRODUCCIÓN

Es importante diferenciar ambas patologías dado las diferentes estrategias de tratamiento para cada una de ellas.

Diferenciar entre ellas puede ser difícil, especialmente cuando las pruebas genéticas son negativas y no se identifica un tumor causal.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

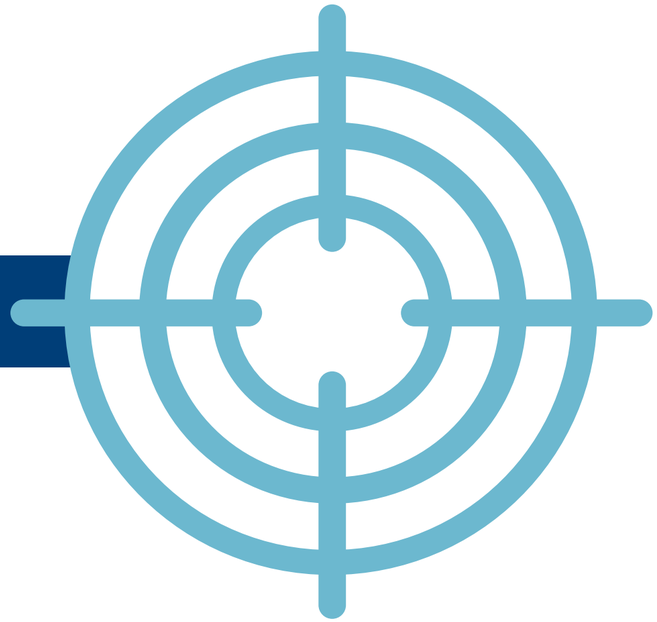
INTRODUCCIÓN

Reportes sobre la densidad mineral ósea (DMO) y el score de hueso trabecular (TBS) en XLH y OIT son escasos.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

OBJETIVO Y DISEÑO EXPERIMENTAL

Describir y Comparar
la densidad mineral ósea y TBS en pacientes con XLH y TIO

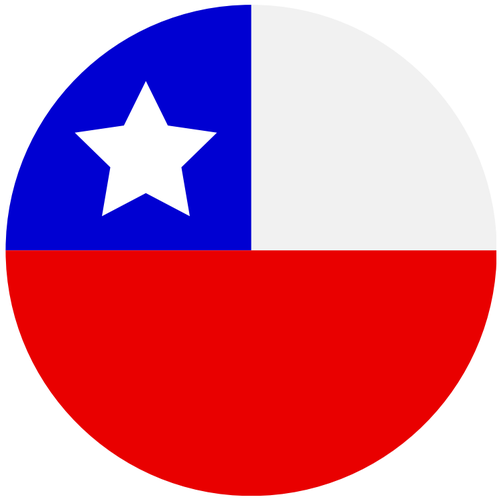


Diseño experimental:
Estudio transversal

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

OBJETIVO Y DISEÑO EXPERIMENTAL

- **Se reclutaron pacientes provenientes de 3 instituciones académicas:**
- Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação. Brasilia. Brasil.
- Instituto de investigaciones metabólicas. Buenos aires. Argentina
- CETREN UC, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago. Chile.



SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

SUJETOS Y MÉTODOS

Sujetos con XLH confirmados para la mutación del gen PHEX y sujetos con OIT

Se les realizó DXA GE/Lunar

Un endocrinólogo especializado evaluó la DMO y TBS

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

DISEÑO EXPERIMENTAL Y MÉTODOS

1. Se obtuvieron **datos clínicos y bioquímicos** de los pacientes.

2. Se les realizó **estudios bioquímicos**: calcio, fósforo, 25-OH- vitamina D, PTH, FGF 23 intacto, fosfatasa alcalina.

3. Se les realizó **DXA GE/Lunar** de columna lumbar, cuello femoral, cuerpo entero y antebrazo. Se definieron las puntuaciones Z en comparación con la base de datos NHANES.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

Hipofosfatemia Ligada al Cromosoma X (XLH)

- 51 adultos
- 78.4 % mujeres
- Edad media de 35 años

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

Osteomalacia Inducida por Tumor (OIT)

- 18 adultos
- 66.6% mujeres
- Edad media de inicio de los síntomas fue de 41 años
- Tiempo medio desde el inicio de los síntomas al diagnóstico correcto fue de 5 años

RESULTADOS

SOCIEDAD CHILENA DE OSTEOLOGÍA Y METABOLISMO MINERAL

	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Osteomalacia Inducida por Tumor
Femeninos	40 (78,4%)	12 (66,6%)
Edad (años)	35 (18-69)	41 años (18-65)
Fósforo (mg/dL)	2,1 (1,1-3,9)	1,7 (0,8-3,6)
Fosfatasa Alcalina (U/L)	161 (52-643)	495 (89-1839)
FGF 23-intacto (RU/mL)	187	601

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

BIOQUÍMICOS

Sujetos con OIT V/S XLH tuvieron:

Fósforo sérico significativamente más bajo (1,7 versus 2,1 mg/dL, $p < 0,05$).

Niveles séricos más altos de **Fosfatasas alcalinas** (495 versus 161 UI/L, $p < 0,01$)

Niveles séricos más altos de **FGF23** (601 versus 187 RU/mL, $p < 0,001$)

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

Columna Lumbar XLH

DMO media

Puntuación Z: 1,6

Columna Lumbar OIT

DMO media

Puntuación Z: -1,7

Puntuación Z DMO mas baja en **columna lumbar** en osteomalacia inducida por tumor. ($p<0,01$)

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

Cuello femoral XLH

DMO media

Puntuación Z: -0,3

Cuello femoral OIT

DMO media

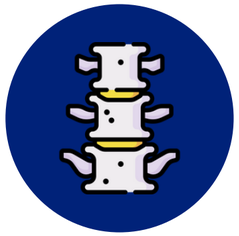
Puntuación Z: -2.3

Puntuación Z DMO mas baja en **cuello femoral** en osteomalacia inducida por tumor.
($p<0,01$)

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

TBS XLH



Media

Puntuación Z: 1,2

TBS OIT

Media

Puntuación Z: -0,1

Puntuación Z de TBS fue mas baja en en osteomalacia inducida por tumor.
($p<0,01$)

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

RESULTADOS

Análisis de curva ROC

Para el cuello femoral una puntuación Z mayor de -0.1

Sensibilidad de 100% y una especificidad del 70% para el diagnóstico de XLH

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

CONCLUSIONES

1. Los sujetos con OIT y XLH mostraron diferencias significativas en DMO y TBS.

2. Estos datos pueden utilizarse como herramienta diagnóstica para diferenciar OIT de XLH utilizando puntos de corte específicos de DMO.

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

¡Muchas gracias!

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

SOCIEDAD CHILENA DE
OSTEOLOGÍA
Y METABOLISMO MINERAL

XXXII CONGRESO DE LA SOCIEDAD CHILENA DE OSTEOLOGÍA Y METABOLISMO MINERAL - SCHOMM
25 - 26 ABRIL 2025
Hotel DoubleTree by Hilton Kennedy (ex Hotel Cumbres Vitacura)
Av. Pdte. Kennedy Lateral 4422
Vitacura, Santiago

DENSIDAD MINERAL ÓSEA Y SCORE DE HUESO TRABECULAR EN ADULTOS CON HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL CROMOSOMA X Y OSTEOMALACIA INDUCIDA POR TUMOR

Alberth Burnier Cáceres[1] , Macarena Jimenez Vial[2] , Luciana Pinto Valadares[3], Annette Lucy Madison Rostagno[2], Danisa Nevenka Ivanovic-zuvic Seeger[4] , Maria Belen Zanchetta[5] , Pablo Felipe Florenzano Valdes[2]

1. Servicio de Medicina Interna. Departamento de Endocrinología. Hospital Las Higueras, Talcahuano. Chile.
2. Departamento de Endocrinología. Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação. Brasilia. Brasil.
4. Hospital Salvador/Universidad de Chile. Santiago de Chile.
5. Instituto de Investigaciones Metabólicas - Universidad del Salvador. Buenos aires. Argentina.