

## HACE 25 AÑOS

### Raquitismos Vitaminorresistentes

E. SÁNCHEZ VILLARES, M. CRESPO HERNÁNDEZ y R. ESCRIBANO ALBARRÁN<sup>1</sup>

El raquitismo fue descrito en 1645 por Daniel Whistler que presentó su tesis doctoral sobre este tema en la Universidad de Leyden. En 1931 se descubre la Vitamina D y con ello la posibilidad de un tratamiento etiopatogénico eficaz. Sin embargo, apenas 6 años más tarde Albright ya comunica la existencia de pacientes resistentes a la terapéutica con vitamina D que por otra parte son pronto puestos en relación con otro cuadro, ya conocido como *nanismo o raquitismo renal*. A través de estudios de De Toni, Debre, Marie, Cleret, Fanconi, etc. se irán conociendo distintos tipos de enfermos y que la génesis de uno de ellos radica exactamente en el túbulo renal proximal. Recibirá el nombre de *síndrome de Toni-Debre-Fanconi*. En 1936 ya se distinguen 4 formas de raquitismo: 1. Raquitismo vitamina D sensible. 2. Diabetes fosfática de Albright. 3. Síndrome de Toni-Debre-Fanconi. 4. Osteopatía raquitoide por insuficiencia glomerular crónica.

Sin embargo, la lista de raquitismos resistentes a la vitamina D seguirá creciendo en los años siguientes. Son ejemplos de ello el raquitismo por acidosis tubular hipoclorémica, el síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe o la diabetes fosfática con raquitismo hiperglicinúrico. Aunque los cuadros clínicos son bastante variables, algunas características persisten en todos

ellos como su comienzo, generalmente posterior al del raquitismo clásico, por lo que son denominados *raquitismos tardíos* por algunos autores. Es entonces, en 1961, cuando Prader presenta otra nueva forma. Llamativamente surge en lactantes con edad similar a la del raquitismo vitamino D sensible y tiene unas manifestaciones sensiblemente idénticas, pero es familiar y no cura con las dosis habituales de vitamina. Se le titulará raquitismo familiar pseudocarencial. El término de raquitismo resistente incluye en 1965 una gran heterogeneidad de cuadros clínicos, ya que pueden ser idiopáticos o adquiridos; unos son familiares y otros esporádicos; en algunos existe un error congénito del metabolismo con déficit enzimático conocido; la alteración primaria que pone en marcha la patogenia es muy variable; las alteraciones bioquímicas de los enfermos no son similares; las lesiones esqueléticas muy parecidas en algunos enfermos difieren en otros.

A pesar de las dificultades expuestas es imprescindible intentar hacer una sistematización de los diferentes procesos. La siguiente clasificación es propuesta:

A) *Raquitismos vitaminorresistentes genuinos* (1. Hipofosfatémico; 2. Hiperglicinúrico; 3. Pseudocarencial; 4. Síndrome de Toni-Debre-Fanconi; 5. Acidosis tubular; 6. Ureterosigmoidostomía; 7. Síndro-

<sup>1</sup> Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. Pediatr. 1965, 6: 269-360 1965.

me óculo-cerebro-renal; 8. Hipercalciuria idiopática).

B) *Osteopatía hiperfosfatémica de la insuficiencia glomerular.*

C) *Osteopatía por deficiente formación de la matriz ósea en la hipofosfatasa.*

#### *Comentario*

La organización de la IV Reunión Anual de la Asociación de Pediatras Españoles corresponde a la Sociedad Castellano Astur Leonesa. Se celebra los días 3-5 de septiembre de 1965 en Gijón y en Oviedo. El tema abordado es el de «*Fisiopatología del Metabolismo Calcio-Fosfórico en la Infancia*» y en él participan los más destacados representantes de cada una de las sociedades regionales. Uno de los aspectos más controvertidos en aquel momento es el de los raquitismos vitamino resistentes. Aunque

las llamadas formas clásicas de raquitismo todavía eran muy frecuentes, unos nuevos cuadros clínicos van haciendo su aparición y es conveniente conseguir su delimitación.

Sin embargo, en el año 1965 la situación de los raquitismos resistentes resultaba extraordinariamente compleja, al incluirse en este término entidades que eran difícilmente homologables entre sí, con una patogenia incompletamente conocida y con una nomenclatura todavía muy confusa. Se encomendó a los representantes de nuestra Sociedad, los profesores Sánchez Villares, Crespo y Escribano, de la Facultad de Medicina de Salamanca, el desarrollo de este tema. El resultado fue muy brillante, gracias a la profunda y sistemática exposición, la completa revisión bibliográfica y los didácticos esquemas realizados por el Dr. Juan Tovar, entonces alumno interno. Las ponencias de la reunión fueron motivo de una revisión del metabolismo del calcio cuya lectura todavía aconsejamos a pesar del tiempo transcurrido. A.B.Q.