

UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

Teens

FRANCISCO XAVIER JR

ultragenyx
pharmaceutical



CONTÁCTANOS AL
800 333 1503

Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH

Reporte cualquier evento adverso al correo: ultragenyx@primevigilance.com
© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados. MRCP-KRN23-01583

¡HOLA! ¡BIENVENIDOS AL PROGRAMA ULTRACARE!

UltraCare es un programa que te acompañará a lo largo de todo el tratamiento.

Esta guía va a ayudarte a comprender el Raquitismo Hipofosfatémico Ligado al X (XLH), sus causas y consecuencias, y las mejores maneras de encarar los desafíos relacionados con la enfermedad.

Lee cuidadosamente el contenido de este folleto y, en caso de alguna duda, anota las preguntas que te gustaría hacerle al médico. La información correcta y la adherencia al tratamiento pueden hacer mucha diferencia en tu futuro.

Atentamente,

ultragenyx
pharmaceutical

ULTRACARE.
TODO EL SOPORTE QUE NECESITAS.

Un número de teléfono siempre a tu disposición

800 333 1503

Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH

Reporte cualquier evento adverso al correo: ultragenyx@primevigilance.com

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados. MRCP-KRN23-01583



UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

Teens

TODO LO QUE
NECESITAS SABER
SOBRE EL RAQUITISMO
HIPOFOSFATÉMICO
LIGADO AL CROMOSOMA X
(XLH)

ultragenyx
pharmaceutical



¿QUÉ ES XLH?

XLH, raquitismo hipofosfático ligado al cromosoma X, es una enfermedad hereditaria, progresiva y crónica, que puede afectar niños y adultos.¹

Es una enfermedad rara, que afecta 1 de cada 20.000 a 1 de cada 25.000 personas.²

Las personas afectadas por XLH pierden mucha cantidad de fósforo a través de la orina, lo que causa bajos niveles de fósforo en la sangre (síntoma conocido como "bajo fósforo sérico"). Eso puede llevar a graves consecuencias para los huesos, músculos y dientes. El fosfato es una molécula que está compuesta por fósforo y oxígeno. El cuerpo necesita fósforo para que las células trabajen adecuadamente y el fósforo también suministra energía al cuerpo.



LOS MÉDICOS TAMBIÉN LLAMAN LA XLH POR VARIOS OTROS NOMBRES.^{3,4}

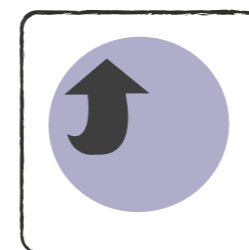
- HIPOFOSFATEMIA FAMILIAR
- RAQUITISMO HIPOFOSFÁTICO FAMILIAR
- RAQUITISMO GENÉTICO
- RAQUITISMO HIPOFOSFÁTICO HEREDITARIO
- RAQUITISMO HIPOFOSFÁTICO
- RAQUITISMO HIPOFOSFÁTICO LIGADO AL CROMOSOMA X
- RAQUITISMO HIPOFOSFÁTICO RESISTENTE A LA VITAMINA D
- RAQUITISMO LIGADO AL CROMOSOMA X
- RAQUITISMO RESISTENTE A LA VITAMINA D LIGADO AL CROMOSOMA X
- OSTEOMALACIA RESISTENTE A LA VITAMINA D
- RAQUITISMO RESISTENTE A LA VITAMINA D

¿CUÁL ES LA CAUSA DE XLH?

- En personas afectadas, el cuerpo produce un exceso de una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico 23 (FGF23).⁵
- El FGF23 controla la cantidad de fósforo que está en la sangre.⁵
- El exceso de FGF23 hace que el cuerpo se comporte como si fuera un "balde perforado" para el fósforo. El fósforo se pierde a través de la orina, en un proceso conocido como pérdida de fosfato.³

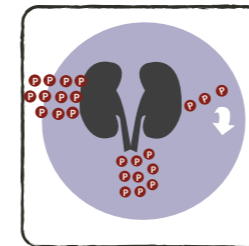
- La pérdida de fosfato causa bajos niveles de fósforo en la sangre, una condición llamada hipofosfatemia.¹
- Por la hipofosfatemia, tus huesos pueden volverse débiles y blandos, y esto causa los síntomas de XLH.

LA PÉRDIDA DE FOSFATO A TRAVÉS DE LOS RIÑONES REDUCE LA CANTIDAD DE FÓSFORO QUE LLEGA A LOS HUESOS Y DIENTES.



FGF23

La cantidad de FGF23 en el cuerpo aumenta



BAJO FÓSFORO

El cuerpo pierde mucho fósforo a través de los riñones y de la orina



HUESOS DÉBILES Y BLANDOS

La pérdida de fosfato no permite que una cantidad suficiente de fósforo alcance los huesos.



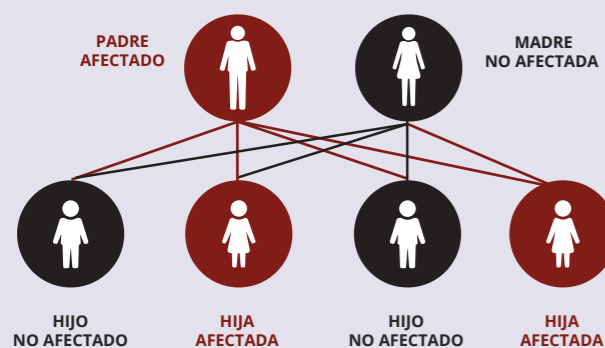
¿PORQUÉ TENGO XLH?

XLH es una enfermedad hereditaria, que significa que los padres pasan la enfermedad a sus hijos. "X" en XLH significa "ligado al X", pues la enfermedad sucede debido a una alteración (mutación) en el cromosoma X. La mujer tiene dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.⁶

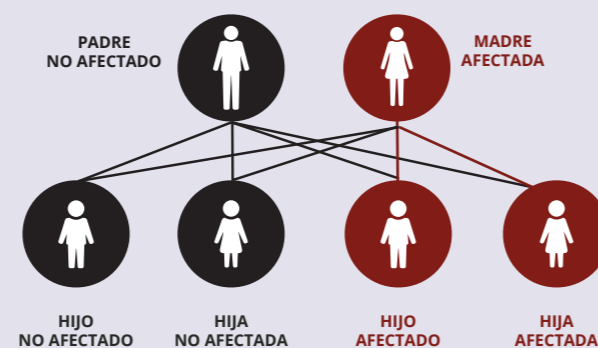
El padre pasa su cromosoma X a sus hijas y su cromosoma Y a sus hijos, lo que significa que todas las hijas de un hombre afectado por XLH serán afectadas por la enfermedad. Las madres siempre pasan un cromosoma X, lo que significa que los hijos de una madre afectada por XLH tendrán un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad, independientemente de su género.

PATRÓN DE HERENCIA - XLH

PADRE AFECTADO



MADRE AFECTADA



Un niño puede nacer con XLH, incluso si no hubiera ningún historial de la enfermedad en la familia. Eso se conoce como caso espontáneo y sucede en cerca de un tercio (un 33%) de los casos. Cuando una persona es afectada con XLH, dicha persona puede pasar la enfermedad a sus hijos, siguiendo el estándar de herencia ligado al cromosoma X.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS?

Los síntomas de XLH varían de una persona a otra, pudiendo afectar niños y adultos de maneras distintas. También pueden aparecer en cualquier momento, y pueden empeorar o cambiar a lo largo del tiempo.

XLH normalmente se diagnostica durante la infancia entre 1 y 2 años de edad, aproximadamente en la misma época en la que el niño comienza a caminar y sus piernas empiezan a soportar su peso.³

Los primeros y más perceptibles signos de XLH en niños son las piernas arqueadas o rodillas en valgo.⁴

XLH no es una enfermedad solamente de la infancia, pues los síntomas son progresivos y los adultos no tratados pueden empeorar los síntomas y tener complicaciones.

NIÑOS^{1,3}

- Raquitismo
- Retraso de crecimiento
- Retraso para caminar
- Craneosinostosis - fusión precoz de los huesos del cráneo (que podría causar una forma inusual de la cabeza)



NIÑOS Y ADULTOS^{1,3,4,7}

- Baja Estatura
- Osteomalacia (ablandamiento de los huesos)
- Piernas arqueadas o rodillas en valgo
- Tambaleo al caminar
- Rigidez de las articulaciones
- Dolor y debilidad muscular
- Abscesos dentales espontáneos
- Dolor en los huesos y articulaciones
- Puños o rodillas que parecen más grandes que lo normal



ADULTOS^{1,3,4,7}

- Fracturas (incluyéndose fracturas no traumáticas) y pseudo-fracturas (formación de un nuevo hueso en un lugar de lesión)
- Entesopatía (mineralización del punto de unión de los ligamentos y tendones en el hueso)
- Osteoartritis (inflamación de las articulaciones)
- Estenosis espinal (estrechamiento de los espacios dentro de la columna vertebral)
- Complicaciones dentales (gingivitis, abscesos dentales)
- Fatiga
- Pérdida auditiva

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA XLH?

Si hubiera la sospecha de que usted o su hijo esté afectado por XLH, comente sus dudas con su médico. Un diagnóstico precoz y preciso es importante para el mejor control de los síntomas y de la enfermedad.

El diagnóstico de XLH podría ser complicado, pues es una enfermedad rara que se puede confundir con otras condiciones, como por ejemplo, raquitismo relacionado con la alimentación, o la hipofosfatasa, otra enfermedad rara que afecta los huesos y los dientes. Los médicos también podrían confundir los síntomas iniciales como causa de variaciones normales en la apariencia de las piernas según la edad. Un diagnóstico de XLH está normalmente basado en hallazgos clínicos y radiológicos, y exámenes de laboratorio, combinados con la historia familiar.^{1,4}

- Para obtener el historial familiar, su médico va a preguntar sobre otros parientes cercanos y lejanos de la familia, y si los mismos presentaban síntomas similares.
- En caso de que no hubiera historial familiar, la apariencia de piernas arqueadas o rodillas en valgo en niños podría alertar a los padres y médicos sobre la necesidad de otros exámenes.
- Análisis de sangre, incluyéndose aquellos que miden la cantidad de fósforo en la sangre y en la orina, podrían ser útiles. Su médico también podría solicitar radiografías.

Es importante que encuentre médicos que estén familiarizados con XLH y puedan identificar y ayudar a manejar la enfermedad. Después de reconocer los síntomas, el médico podría indicar otros médicos expertos que generalmente hacen el diagnóstico y tratan pacientes afectados por XLH.

ENDOCRINÓLOGOS

Médicos expertos en el tratamiento de condiciones hormonales.

NEFRÓLOGOS

Médicos expertos en el tratamiento de condiciones renales.

MÉDICOS GENETICISTAS

Médicos expertos en el tratamiento de condiciones genéticas.

CIRUJANOS ORTOPEDISTAS

Médicos expertos en el tratamiento quirúrgico de condiciones de los huesos.









USO DE IMAGENES AUTORIZADAS | FOTO © Alexandre Schneider

¿CUÁLES SON LOS CUIDADOS DISPONIBLES PARA LAS PERSONAS CON XLH?

Los cuidados para las personas afectadas por XLH comprenden desde el tratamiento con fármacos específicos hasta otros que controlan y minimizan los síntomas de la enfermedad.

La selección del equipo correcto de médicos y de profesionales de la salud con los que el paciente se sienta cómodo podrá hacer toda la diferencia en cuanto al tratamiento. Eso suministra un cuidado personalizado, soporte y educación sobre la enfermedad.

ASISTENCIA COMPLETA^{1,3,4}

-  **LOS FÁRMACOS** se pueden utilizar para tratar XLH. Hable con su médico sobre los fármacos disponibles, y sobre aquellos que podrían ser adecuados al caso del paciente.
-  **LA FISIOTERAPIA Y LA TERAPIA OCUPACIONAL** podrían reducir el dolor, mejorando la estabilidad de las articulaciones, la flexibilidad y la fuerza muscular.
-  **EL CONTROL DEL DOLOR** podría ser importante para las personas afectadas por XLH. El médico será capaz de ayudarlo a decidir sobre las técnicas de control del dolor que son más adecuadas para el tipo de dolor que el paciente siente.
-  **LA SALUD ORAL** es importante pues las personas afectadas por XLH frecuentemente tienen problemas relacionados con sus dientes, incluyéndose abscesos (infecciones) espontáneos y gingivitis. Se debe informar al dentista sobre la enfermedad.
-  **LA VISITA AL OTORRINOLARINGÓLOGO** también podría ser útil, pues algunas personas afectadas por XLH podrían presentar problemas auditivos, como por ejemplo, pérdida auditiva o zumbido en los oídos. Si notara que la audición está afectada, hable con su equipo de profesionales de la salud.
-  **LA ASESORÍA GENÉTICA** ayuda a los pacientes y a sus familias a comprender los estándares de herencia y el riesgo que otros miembros de la familia sean afectados o pasen XLH.

XLH ES UNA ENFERMEDAD PARA TODA LA VIDA.

Los niños afectados por XLH van a necesitar pasar de la asistencia pediátrica sobre la enfermedad a la asistencia de adultos desde los años de adolescencia. Padres y médicos los pueden orientar, ayudándoles a comprender su enfermedad y estimulándolos a cuidarse a lo largo de su vida.

UltraCare™



PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

CONTÁCTANOS AL

800 333 1503

Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH

Reporte cualquier evento adverso al correo: ultragenyx@primevigilance.com

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados

MRCP-KRN23-01583

La información suministrada es solamente con fines educativos; no está dirigida a ofrecer asesoría médica. Su médico debe siempre ser la primera fuente de asesoría para cualquiera práctica de salud, diagnóstico o tratamiento.

REFERENCIAS

1. Linglart A, Bioso-Duplan M, Briot K, et al. Control terapéutico de raquitismo hipofosfatémico de la infancia a la edad adulta. *Endocr Connect.* 2014;3(1):R13-30. 2. Beck-Nielsen SS, Brock-Jacobsen B, Gram J, Brixen K, Jensen TK. Incidencia y predominio de raquitismo ligado a la alimentación y raquitismo hereditario en el sur de Dinamarca. *Eur J Endocrinol.* 2009; 160(3):491-497. 3. Ruppe MD. Hipofosfatemia Ligada al Cromosoma X En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, eds. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington (Universidad de Washington), Seattle; 1993-2017. 4. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan de Beur SM, Insogna KL. Una guía médica para la hipofosfatemia ligada al cromosoma X. *J Bone Miner Res.* 2011;26(7):1381-1388. 5. Martin A, Quarles LD. Evidencia para implicación de FGF23 en un eje de hueso-riñón que regula la mineralización del hueso y fosfato sistémico y homeostasis de la vitamina D *Adv Exp. Med Biol.* 2012;728:65-83. 6. Gaucher C, Walrant-Debray O, Nguyen TM, Esterle L, Garabedian M, Jehan F. PHEX análisis en 118 ascendencias revela nuevos indicios genéticos en raquitismo hipofosfatémico. *Hum Genet.* 2009;125:401-11. 7. Skrinar A, Marshall A, San Martin J, Dvorak-Ewell M. Hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) perjudica los resultados de salud esquelética y la función física en adultos afectados. Cartel presentado en: *Endocrine Society's 97th Annual Meeting and Expo (97ª Reunión Anual de la Sociedad Endocrinológica y Expo)*; del 5 al 8 de marzo de 2015; San Diego, CA. 8. Makitie O, Doria A, Kooh SW et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2003;88:3591-3597.

UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

Teens



USO DE IMAGEN AUTORIZADA PHOTO BY Alexandre Schmelde

ultragenyx
pharmaceutical



NOMBRE

DIRECCIÓN

CIUDAD

ESTADO

CELULAR

TELÉFONO

E-MAIL

EN CASO DE EMERGENCIA, POR FAVOR CONTACTE:

MÉDICO

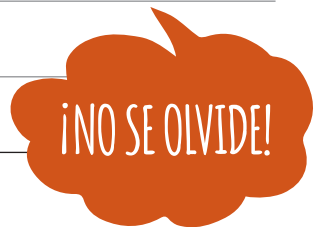
CELULAR

FECHA

COMPROMISO

FECHA

COMPROMISO





Lined writing area on the left page.



Lined writing area on the right page.





UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



CONTÁCTANOS AL

800 333 1503

Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH

Reporte cualquier evento adverso al correo: ultragenyx@primevigilance.com

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados

MRCP-KRN23-01583

Estas informaciones sirven solamente para los objetivos educacionales; no están dirigidas a ofrecer asesoría médica. Su médico debe siempre ser la primera fuente de asesoría para cualquiera práctica de salud, diagnóstico o tratamiento.

GENIAL!

YESSS!

CONSULTA

DENTISTA

AMOR

FISIOTERAPIA

NO TE
OLVIDES!

EXÁMENES

VACACIONES

ESTUDIAR

¡JUNTOS SOMOS
MÁS FUERTES!

¡CADA DÍA
MEJOR!

AMOR ES...

FELIZ

¡FIESTA!

VACACIONES

AMO
MUCHO

¡FUERZA!

¡CADA DÍA
MEJOR!

¡JUNTOS SOMOS
MÁS FUERTES!

UltraCare™

Teens

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

¡JUNTOS
SOMOS
MÁS FUERTES!