

UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



**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](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)  
© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados MRCP-KRN23-01495

¡Hola, me llamo  
**BABÚ!**

## ¡BIENVENIDO AL PROGRAMA ULTRACARE!

UltraCare es un programa hecho para acompañar a su hijo a lo largo de todo el tratamiento.

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

Lea cuidadosamente el contenido de este folleto y, en caso de alguna duda, anote las preguntas que le gustaría hacerle al médico. La información correcta y la adherencia al tratamiento pueden hacer mucha diferencia en el futuro de su hijo.

Atentamente,

**ultragenyx**  
pharmaceutical

ULTRACARE.

TODO EL SOPORTE QUE SU HIJO NECESITA.

Un número de teléfono siempre a su disposición

**800 333 1503**

Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH

Reporte cualquier evento adverso al correo: [ultragenyx@primevigilance.com](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados MRCP-KRN23-01495





# LA HISTORIA DE BABÚ

Y LO QUE APRENDERÁS  
SOBRE XLH

PARA LEER  
Y COLOREAR



**¡HOLA, SOY,  
BABÚ!**  
**UNA JIRAFÁ  
COMO TODAS LAS DEMÁS.**

Texto | Maria Helena Alvim

Ilustraciones | Vinicius Galhardo

Design | Carolina Bittencourt

Coordinación | Cris Lueth


Creación y realización | Tribu Comunicação Integrada

Exclusivamente para UltraCare Kids



**SOY SOLO UN POQUITO DIFERENTE.  
SOY MÁS BAJA. Y MIS  
PIERNAS ESTÁN UN POCO  
ARQUEADAS.**

**PERO, ESO NO  
SIGNIFICA NADA,  
PUES CADA UNA ES  
DIFERENTE.**



**MIRA CON DETALLE,  
NO HAY EN EL BOSQUE,  
UN ANIMAL IGUAL AL OTRO.**

**CADA UNO ES ÚNICO Y ESPECIAL**



**SOY ASÍ POR TENER UNA  
DIFERENCIA EN MI ADN.**

**QUE SON AQUELLAS ESCALERITAS  
DENTRO DE NUESTRAS CÉLULAS  
EN EL CUERPO, QUE DICEN TODO LO  
QUE VAMOS A SER.**



EN EL MIO DICE QUE TENGO

# RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X.

QUE YO PREFIERO LLAMAR XLH, PUES ES MÁS FÁCIL DE DECIR.

INTENTA DECIR

**Hi-PO-FOS-FA-TÉ-Mi-CO**

SIN REÍR.

¡YO NO LO CONSIGO!



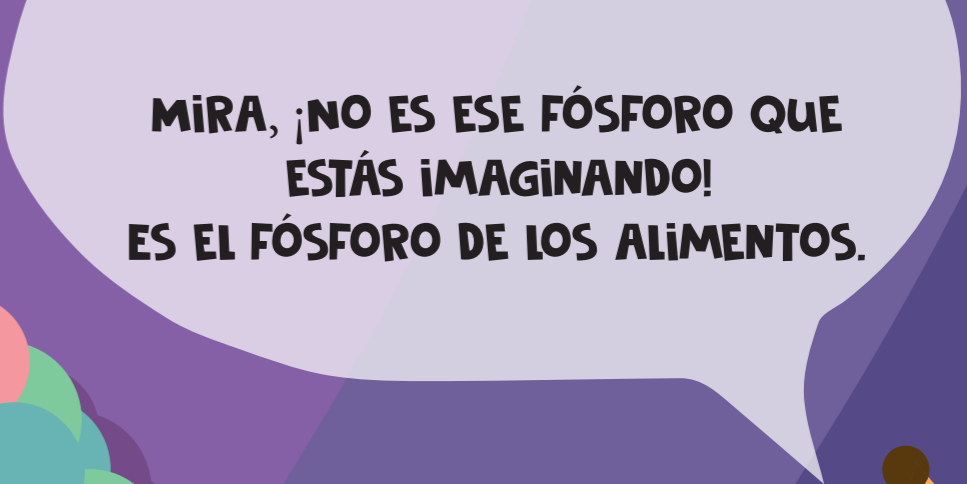


**EL HECHO DE TENER XLH  
NO SIGNIFICA QUE SOY MUY  
DIFERENTE AL RESTO DE LOS  
ANIMALES DEL BOSQUE.**

**PERO...  
QUE EL FÓSFORO NO LLEGA  
DE LA MISMA MANERA  
A MIS HUESOS Y A MIS  
DIENTES, COMO SUCEDE  
CON LOS DEMÁS**



**SI COMEMOS BIEN, EL FÓSFORO  
PASA DIRECTAMENTE A NUESTROS HUESOS  
Y DIENTES, Y ASÍ QUEDAN BIEN FUERTES.**



**MIRA, ¡NO ES ESE FÓSFORO QUE  
ESTÁS IMAGINANDO!  
ES EL FÓSFORO DE LOS ALIMENTOS.**

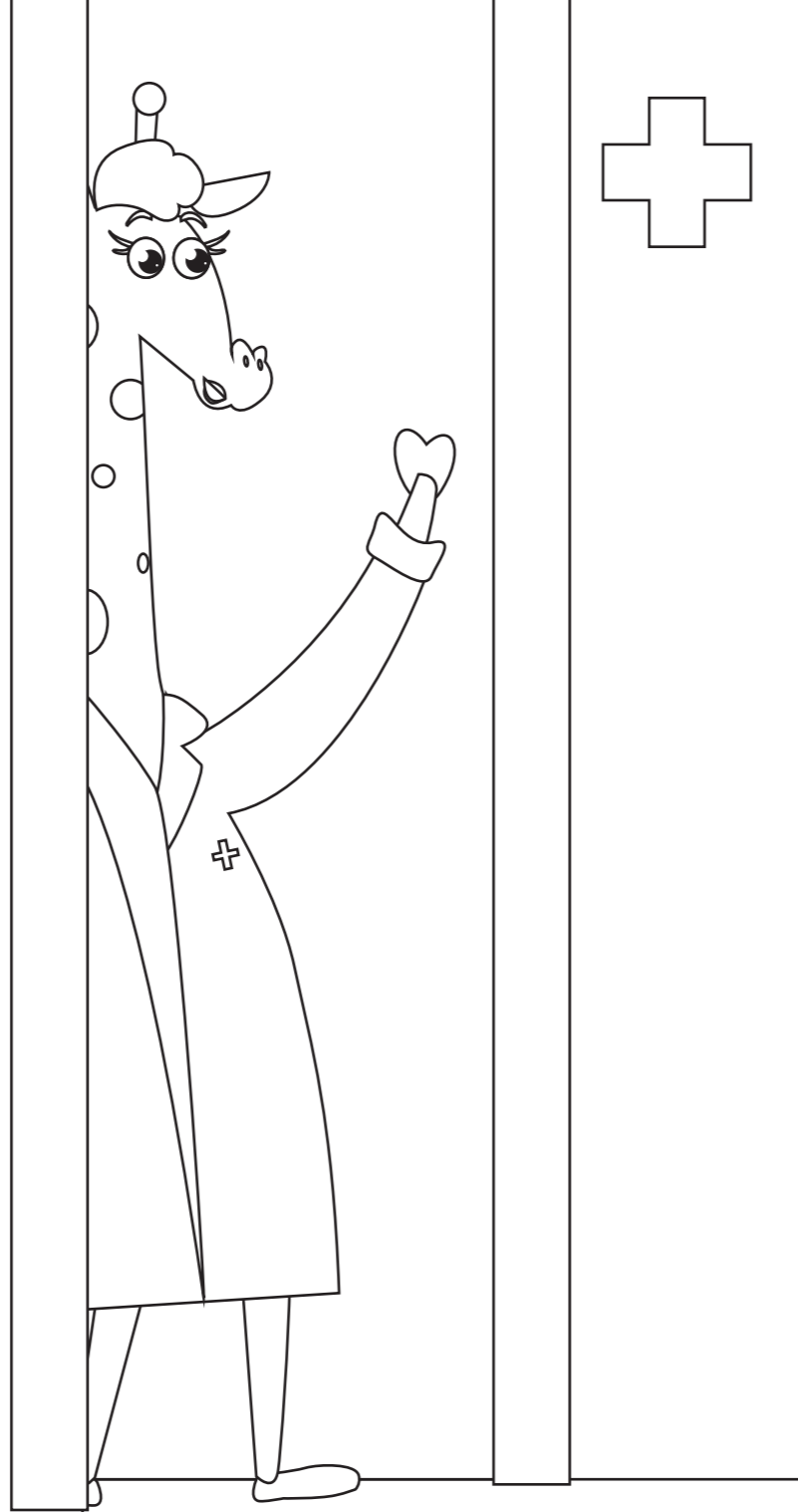
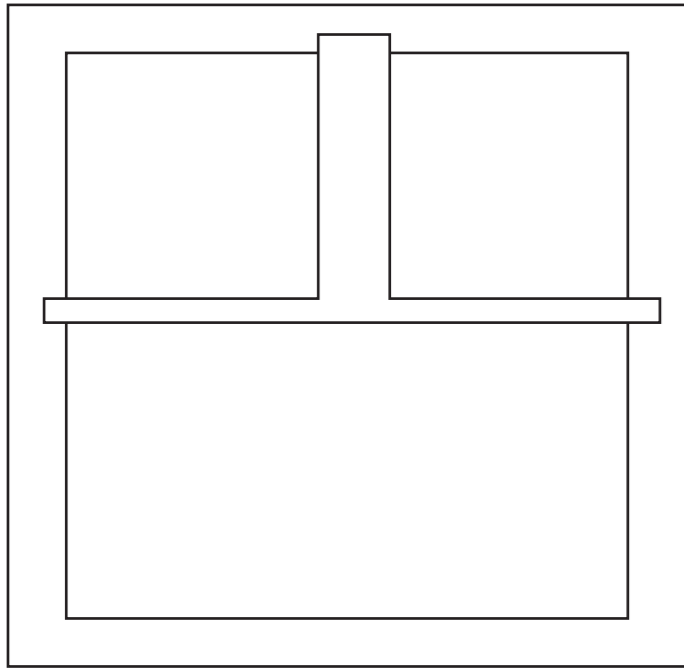


**PERO, PARA QUIENES  
TIENEN XLH, COMO YO,  
ES UN POCO DIFERENTE.**



**PUES EL FÓSFORO NO CONSIGUE LLEGAR  
SÓLO A LOS HUESOS Y A LOS DIENTES.**

**Y ENTONCES QUEDAN UN POCO  
MÁS DÉBILES.**



**ES POR ESO QUE NOSOTROS,  
QUE TENEMOS XLH, NECESITAMOS  
SEGUIR EL TRATAMIENTO  
CON UN DOCTOR ESPECIALISTA Y USAR LA  
MEDICACIÓN QUE NOS RECOMIENDE.**

**EL TRATAMIENTO ADECUADO AYUDA AL  
FÓSFORO A LLEGAR DONDE LO  
NECESITAMOS Y PODREMOS TENER  
UNOS DIENTES Y HUESOS MÁS FUERTES**

**Y ASÍ PODER HACER TODAS LAS  
COSAS QUE NOS GUSTAN.**

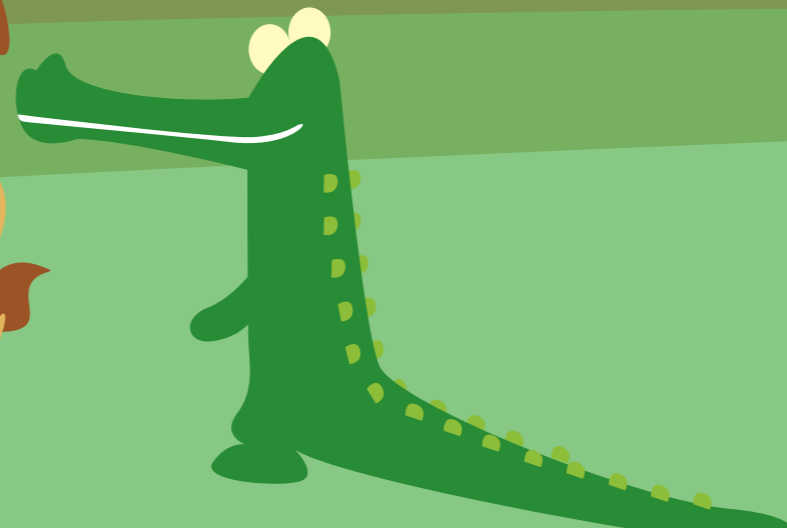
**¡ES MUY IMPORTANTE  
HABLAR CON ALGUIEN  
QUE ENTIENDE SOBRE EL  
TEMA!**

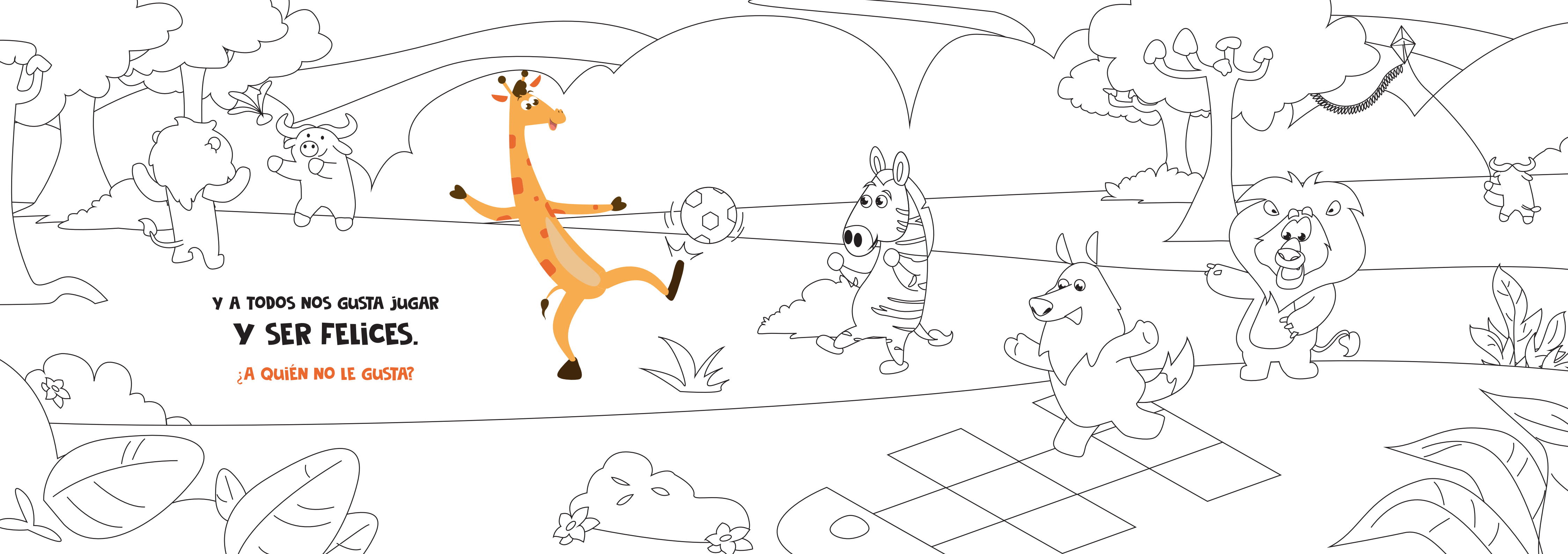


LOS QUE  
TENEMOS XLH  
COMO YO,  
NECESITAMOS IR  
A VISITAR MÁS  
VECES AL MÉDICO  
Y AL DENTISTA.



PERO... AL DENTISTA, TODOS VAN, ¿VERDAD?





**Y A TODOS NOS GUSTA JUGAR  
Y SER FELICES.**

**¿A QUIÉN NO LE GUSTA?**

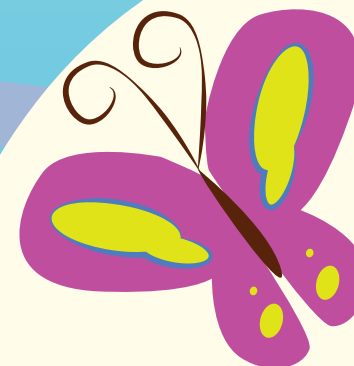
**ESPERO QUE TE HAYA GUSTADO MI HISTORIA!**

**CUANDO QUIERAS, BÚSCAME EN ESTE LIBRO  
PARA COLOREAR Y APRENDER MAS SOBRE XLH.**

**BABÚ**







**BABÚ ES UNA JIRAFAS COMO TODAS LAS DEMÁS. LA ÚNICA DIFERENCIA ES QUE TIENE XLH.**

**¿QUIERES SABER LO QUE ESO QUIERE DECIR Y LO QUE BABÚ PIENSA DE TODO ESO? SOLO NECESITAS ABRIR EL LIBRO Y LEER SU HISTORIA.**

CONTÁCTANOS AL

**800 333 1503**

**Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH**

Reporte cualquier evento adverso al correo: [ultragenyx@primevigilance.com](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)  
© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados  
MRCP-KRN23-01495

Material revisado y aprobado por la Dirección Médica de Ultragenyx Pharmaceuticals Latam

UltraCare™ **kids**  
PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



# UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



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



# ¿QUÉ ES XLH?

XLH, raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X, es una enfermedad hereditaria, progresiva y crónica, que puede afectar niños y adultos.<sup>1</sup>

Es una enfermedad que afecta a muy pocas personas, afecta a una persona de cada 20,000 o 25,000 por lo que se considera una enfermedad rara o de baja prevalencia?

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.



¡Hola, me llamo  
**BABÚ!**

Intenta decir  
**HI-PO-FOS-FA-TÉ-MI-CO**  
¡Yo no lo consigo!



## LOS MÉDICOS TAMBIÉN LLAMAN LA XLH POR VARIOS OTROS NOMBRES:<sup>3,4</sup>

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

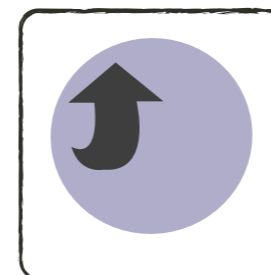
USO DE IMAGENES AUTORIZADAS | FOTOS @ Alexandre Schneider

# ¿CUÁL ES LA CAUSA DE XLH?

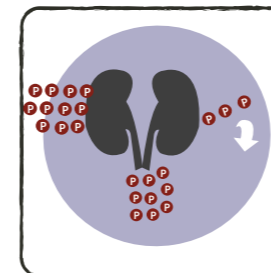
- En personas afectadas, el cuerpo produce un exceso de una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico 23 (FGF23).<sup>5</sup>
- El FGF23 controla la cantidad de fósforo que está en la sangre.<sup>5</sup>
- El exceso de FGF23 hace que el cuerpo se comporte como si fuera un "balde perforado"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

- La pérdida de fosfato causa bajos niveles de fósforo en la sangre, una condición llamada hipofosfatemia.<sup>1</sup>
- La hipofosfatemia puede volver a los huesos débiles y blandos.
- Huesos débiles y blandos son los responsables por 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.



**XLH,**  
es más fácil de decir.



# ¿PORQUÉ TENGO XLH?

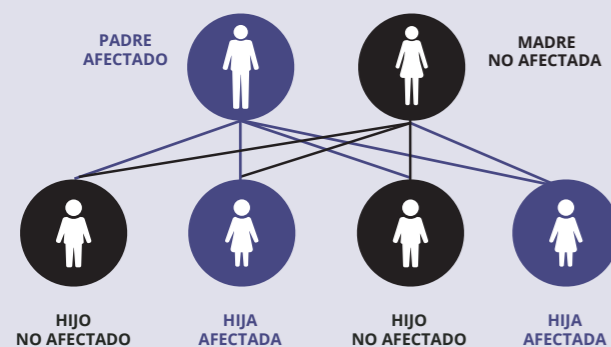


XLH es una enfermedad hereditaria, que significa que los padres pasan la enfermedad a sus hijos. "X" en XLH significa "ligado a X", pues la enfermedad sucede debido a una alteración (mutación) en el cromosoma X. La mujer tiene dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.<sup>6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

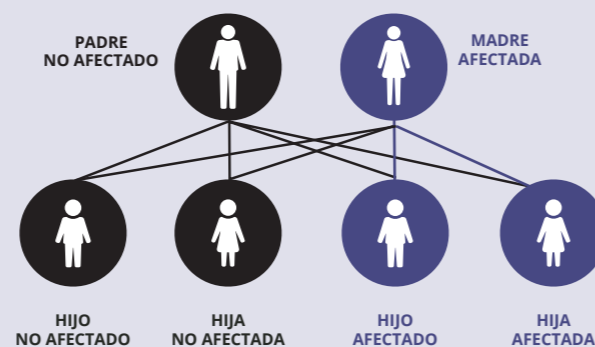
El padre pasa su cromosoma X a sus hijas y su cromosoma Y a sus hijos, lo que significa que todas las hijas de un hombre afectado por XLH serán afectadas por la enfermedad. Las madres siempre pasan un cromosoma X, lo que significa que los hijos de una madre afectada por XLH presentan una probabilidad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

## ESTÁNDAR 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 por caso espontáneo y sucede en cerca de un tercio (un 33%) de los casos. Dado que una persona sea afectada por 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 empieza a caminar y sus piernas empiezan a soportar su peso.<sup>3</sup>

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

XLH podría parecer solamente una enfermedad de la infancia, pero los adultos afectados por XLH siguen experimentando los efectos de síntomas que no han sido tratados en la infancia.

### NIÑOS<sup>1,3</sup>

- 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<sup>1,3,4,7</sup>

- Baja Estatura
- Osteomalacia (ablandamiento de los huesos)
- Piernas arqueadas o rodillas en valgo
- Tambalea 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<sup>1,3,4,7</sup>

- 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 temprano 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 hipofosfatemia, otra enfermedad rara que afecta los huesos y los dientes. Los médicos también podrían imaginar que los síntomas precoces fuesen a causa de variaciones normales en la apariencia de las piernas. Un diagnóstico de XLH está normalmente basado en pruebas clínicas y exámenes de laboratorio, combinadas con el historial familiar.<sup>1,4</sup>

- 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 de condiciones de los huesos.









USO DE IMAGEN AUTORIZADA | FOTO © Alexander 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 específico 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<sup>1,3,4</sup>

-  **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.



## CONTÁCTANOS AL **800 333 1503**

**Un canal especial para aclarar todas las dudas sobre XLH**

Reporte cualquier evento adverso al correo: [ultragenyx@primevigilance.com](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)  
© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados  
MRCP-KRN23-01495

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.

#### REFERENCIAS

1. Linglart A, Bousse-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.