

Recambio mineral óseo y densitometría ósea en pacientes sometidos a dieta de riesgo: hiperfenilalaninemia y galactosemia

Sr. editor:

Coincidimos con la apreciación de los autores del trabajo recientemente publicado¹ de que un control minucioso de la ingesta dietética de los niños afectados de enfermedades metabólicas y la implantación de un régimen de vida saludable son fundamentales en el cuidado de estos pacientes. Esto, sin embargo, no es una garantía que evite la aparición de osteoporosis, al menos en el paciente con galactosemia. En nuestra experiencia en el seguimiento de 3 pacientes con galactosemia clásica (un niño de 12 años y 2 niñas de 4 y 3 años), pese a recibir unos aportes de micronutrientes y macronutrientes adecuados para su edad de acuerdo con las recomendaciones actuales y con una actividad física normal presentan una disminución importante en la densidad mineral ósea (DMO) medida con DXA (*dual energy X ray absorptiometry*, Hologic QDR-4500 A). Ninguno de los pacientes presenta retraso ponderal o estatural (puntuación Z para peso y talla, superior a -1 desviación estándar [DE] en todos los casos). Nuestros hallazgos son similares a los de series amplias publicadas recientemente en las que la DMO se midió con tomografía cuantitativa² o con DXA³ y se comparó con sujetos sanos de la misma edad y sexo.

Los pacientes referidos en la literatura médica, al igual que los de la serie de Fernández Espuelas, muestran unas concentraciones séricas de calcio, fósforo, parathormona y vitamina D similares a los controles. Los marcadores de formación ósea (osteocalcina, fosfatasa alcalina ósea y propéptido C terminal) también se encontraron en rango normal. En cuanto a los marcadores de resorción ósea, tanto el telopéptido aminoterminal (NTX) como el telopéptido carboxiterminal (CTX), productos ambos de la degradación del colágeno tipo I, se encontraron aumentados en suero en los artículos citados mientras que las determinaciones en orina (hidroxiprolina y piridinolina) no lo estaba en el artículo de Fernández Espuelas.

A la vista de los aparentemente contradictorios resultados una explicación posible para los marcadores de resorción sería el empleo de la media como medida de agrupamiento en vez de la mediana para una serie corta de pacientes (n = 6) y con gran dispersión de valores (rango entre -1,4 y +1,85 para el cociente hidroxiprolina/creatinina, con DE de 1,16; y para la piridinolina entre -1,80 y +3,53; DE: 1,195). Para la medida de la DMO, los resultados de las distintas técnicas de medida no son intercam-

biales. La ultrasonografía como medida de la DMO se realiza además en hueso periférico, cuya estructura trabecular difiere de la de columna vertebral lumbar lugar habitual en la medida del DXA. Es preciso considerar también el estadio puberal en el momento de realizar la medida. Estos factores podrían explicar las diferencias que encuentran los autores con lo comunicado en la literatura médica.

Se desconoce en última instancia la razón de la osteoporosis en el paciente con galactosemia, pero los resultados publicados más recientemente sugieren que es independiente de la ingesta de calcio y otros nutrientes o de la intensidad de la actividad física⁴. Es probable que sea el resultado de un defecto intrínseco del colágeno que lleve a una mineralización deficiente o a una glucosilación anómala del mismo o de alguna otra proteína relacionada con el metabolismo óseo. El reconocimiento de una DMO disminuida ya desde la infancia y el posterior riesgo de fractura hacen interesante que, además de las medidas higiénico-dietéticas, se busquen otras alternativas terapéuticas como los bifosfonatos.

J.M. Moreno Villares y L. Oliveros Leal

Unidad de Nutrición Clínica. Departamento de Pediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

Correspondencia: Dr. J.M. Moreno Villares. Unidad de Nutrición Clínica. Hospital 12 de Octubre. Ctra. de Andalucía, km 5,4. 28041 Madrid. España. Correo electrónico: jmoreno.hdoc@salud.madrid.org

BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández Espuelas C, Manjón Llorente G, González López JM, Ruiz Echarri MP, Baldellou Vázquez A. Recambio mineral óseo y densitometría ósea en pacientes sometidos a dieta de riesgo: hiperfenilalaninemia y fenilcetonuria. *An Pediatr (Barc)*. 2005; 63:224-9.
2. Kaufman FR, Loro ML, Azen C, Wenz E, Gilsanz V. Effect of hypogonadism and deficient calcium intake on bone density in patients with galactosemia. *J Pediatr*. 1993;123:365-70.
3. Rubio-Gozalbo ME, Hamming S, Van Kroonenburgh, Bakker JA, Vermeer C, Forget PPh. Bone mineral density in patients with classic galactosemia. *Arch Dis Child*. 2002;87:57-60.
4. Panis B, Forget PPh, Van Kroonenburgh, Vermeer C, Menheere PP, Nieman FH, Rubio-Gozalbo ME. Bone metabolism in galactosemia. *Bone*. 2004;35:982-7.