



# UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

**FRANCISCO XAVIER JR**

# 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](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados. MRCP-KRN23-01584

## ¡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](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)  
© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados. MRCP-KRN23-01584



# UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE

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



USO DE IMÁGENES AUTORIZADAS | FOTO © Alexandre Schneider



# ¿QUÉ ES XLH?

Es una enfermedad hereditaria, progresiva y crónica. En niños y adultos, el principal hallazgo es la hipofosfatemia crónica (bajos niveles de fosfato sérico - igual o inferior a 2,5 mg/dL), a causa del aumento de la actividad del factor de crecimiento fibroblástico (FGF23).<sup>1-4</sup>

Los niveles de fósforo sérico varían de acuerdo con la edad y la ingesta de alimentos. Por lo tanto, al evaluar pacientes potenciales, es importante usar valores de referencia ajustados a la edad y extraer las muestras de sangre y de orina en ayunas.<sup>2</sup>

En los pacientes con XLH, la hipofosfatemia crónica, debida al aumento de la actividad de FGF23, perjudica la salud esquelética, muscular y dental, lo que lleva a una función física debilitada.<sup>1,2</sup>



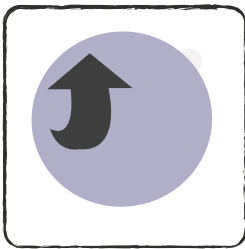
## OTROS NOMBRES DADOS A XLH POR PARTE DE MÉDICOS Y PACIENTES:<sup>3,4</sup>

- 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 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

# ¿QUÉ CAUSA XLH?

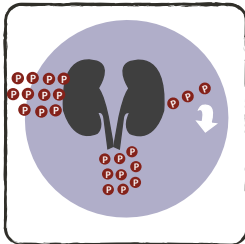
- Las personas con XLH producen un exceso de una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico 23 (FGF23).<sup>5</sup>
- El FGF23 controla la cantidad de fósforo que está en la sangre.<sup>5</sup>
- El exceso de FGF23 hace que el cuerpo se comporte como si fuera un “balde perforado” para el fósforo. 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>
- Debido a la hipofosfatemia, tus huesos pueden volverse débiles y blandos, características propias de XLH.

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



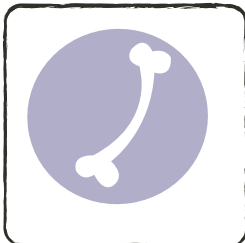
## FGF23

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.



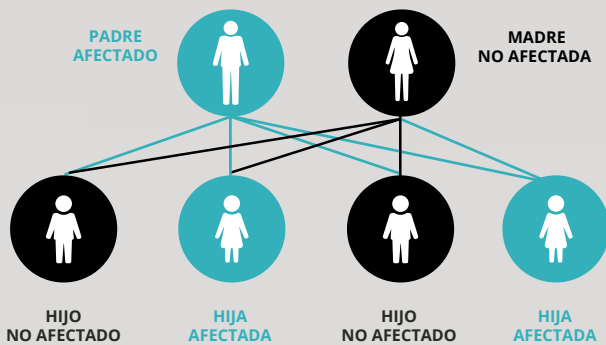
# ¿POR QUÉ TENGO XLH?

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.<sup>6</sup>

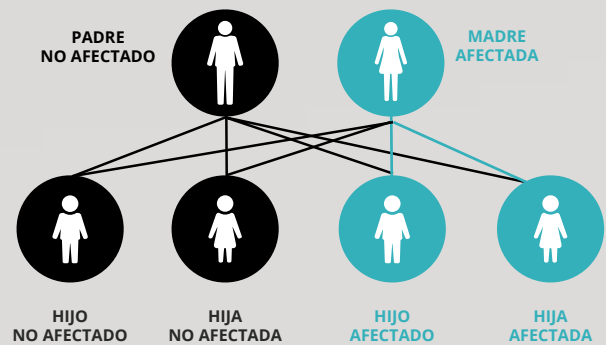
El padre pasa su cromosoma X a sus hijas y su cromosoma Y a sus hijos, lo que significa que todas las hijas de un hombre afectado por XLH serán afectadas por la enfermedad. Las madres siempre pasan un cromosoma X, lo que significa que los hijos de una madre afectada por XLH tendrán un 50% de probabilidad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

## PATRÓN DE HERENCIA - XLH

### PADRE AFECTADO



### MADRE AFECTADA



Un niño puede nacer con XLH así no haya ningún antecedente de la enfermedad en la familia. Eso se conoce como "caso espontáneo" y sucede en cerca de un tercio (33%) de los pacientes. Cuando una persona es afectada con XLH, 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.<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 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 <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
- 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 <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 sospecha que usted o su hijo están afectados por XLH, hágale a 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.<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 quirúrgico de condiciones de los huesos.



# ¿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. Así se puede suministrar 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 medicamentos disponibles, y adecuados de acuerdo 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** es importante para las personas afectadas por XLH. El médico puede ayudarlo a decidir sobre las técnicas de control del dolor más adecuadas para usted.



**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 las formas de herencia de la enfermedad de herencia y el riesgo que otros miembros de la familia puedan estar afectados por XLH.

### **XLH ES UNA ENFERMEDAD PARA TODA LA VIDA.**

Manténgase siempre atento a su tratamiento, visitas médicas, terapias y uso de medicamentos (cuando esté indicado). Cuidando bien de sí mismo, usted estará apto para cuidar también de su familia 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](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados

MRCP-KRN23-01584

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, 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.

# UltraCare™

PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



USO DE IMÁGENES AUTORIZADAS | FOTO @ Alexandre Schneider

ultragenyx  
pharmaceutical





## DATOS PERSONALES

NOMBRE

---

DIRECCIÓN

---

CIUDAD

ESTADO

---

CELULAR

TELÉFONO

---

E-MAIL

---

EN CASO DE EMERGENCIA, POR FAVOR CONTACTE:

---

MÉDICO

CELULAR

---



FECHA

COMPROMISO


FECHA

COMPROMISO




¡NO SE OLVIDE!

D L M M G V S

Lined writing area with horizontal lines.

UltraCare  
PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE



Lined writing area with horizontal lines.







# 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](mailto:ultragenyx@primevigilance.com)

© 2021 Ultragenyx Pharmaceutical Inc. Todos los derechos reservados

MRCP-KRN23-01584

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.



¡PÓNTE LAS PILAS!

¡PÓNTE LAS PILAS!

¡PÓNTE LAS PILAS!

¡NO TE RINDAS!

¡NO TE RINDAS!

¡NO TE RINDAS!

¡ATRAES LO QUE TRANSMITES!

¡ATRAES LO QUE TRANSMITES!

¡ATRAES LO QUE TRANSMITES!

RESPIRA HONDO Y SIGUE

RESPIRA HONDO Y SIGUE

**UltraCare**<sup>™</sup>  
PROGRAMA DE SOPORTE AL PACIENTE