

Nombre de ONG	Asociación pro-niños con enfermedades progresivas (APRONEP-ER) desde 1991
<p>Descripción breve de la ER</p> <p>Raquitismo Hipofosfatémico-ligado al cromosoma X (XLH)</p> <p>ORPHA:89936</p> 	<p>Es una enfermedad hereditaria, progresiva y de por vida que puede afectar a los hijos y adultos independientemente de su edad. Puede tener graves consecuencias en los huesos, músculos y dientes.</p> <p>La herencia es variante autosómica dominante o recesivo, ligado al X. Es la patología más común que produce fosfaturia (pérdida excesiva de fósforo). La pérdida de fosfato a través de los riñones reduce la cantidad de fósforo que puede llegar a los huesos y a los dientes.</p> <p>Signos clínicos: crecimiento marcha retardada raquitismo, frente prominente, relaciones entre trono extremidades alteraciones maxilares y absesos dentales, deformidades en las extremidades (genu vago o valgo), dolor crónico y fatiga, osteoartritis, depósito de calcio en los ligamento, manos y pies, alteraciones multistémica (función muscular y energía), afecta el metabolismo de P y síntesis de la vitamina D. Craneosinostosis (forma inusual de la cabeza), dolores de cabeza. El tratamiento convencional Fosfatos+vit D, pero no es muy efectivo</p>
<p>Principales retos</p>	<p>Diagnóstico prenatal, análisis molecular (gen PHEX), consejería genética, atención integral educación a especialistas (odontólogos, nefrólogos, ortopedistas, genetistas, etc.), seguimiento espaciado y acceso a tratamientos farmacológico avanzado, de alto costo y no está en la lista oficial de medicamentos (LOM) Guías de tratamiento</p>
<p>Contacto por APRONEP</p>	<p>Ana Yanci Fallas López-Coordinadora XLH. Tel. 8317-0962</p>