Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1338

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-067 - ESTUDIO DE PREVALENCIA DE HIPOFOSFATASIA EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON SOSPECHA DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

S. Pérez Galera, J. Girón Ortega, R. Fernández Guerrero, A. Naharro Cuenca, I. Bravo Candela, J. Pérez de León Serrano, M. Colmenero Camacho y L. Castilla Guerra

Medicina Interna. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Resumen

Objetivos: Objetivo principal: valorar la prevalencia de hipofosfatasia entre los pacientes con sospecha de osteogénesis Imperfecta. Objetivos secundarios: mejorar el diagnóstico y pronóstico de los pacientes con fracturas óseas de repetición. Optimizar el tratamiento de los pacientes con fracturas óseas de repetición.

Material y métodos: Se trata de un estudio observacional prospectivo, realizado en el ámbito de la Unidad de Metabolismo Óseo del Servicio de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel con 950 camas, en el cual se recogerá una cohorte de pacientes con el diagnóstico de sospecha de osteogénesis imperfecta (OI). Sobre esta cohorte, primero se valorarán los niveles en sangre de fosfatasa alcalina (FA) en base a su edad y sexo. Posteriormente, en aquellos pacientes con niveles bajos de FA se analizarán los niveles sanguíneos de piridoxal 5&#39-fosfato (PLP), marcador sensible de hipofosfatasia (HPP). En aquellos en los que la PLP se encuentre elevada se realizará un análisis de mutaciones en el gen de la fosfatasa alcalina no específica de tejido (FANET) para confirmar el diagnóstico de HPP.

Resultados: Se han revisado un total de 25 pacientes diagnosticados de osteogénesis imperfecta. La cohorte estaba formada por 18 varones (72%) y 7 mujeres (28%), con una mediana de edad al diagnóstico de 16 años. De estos 25 pacientes, dos de ellos presentaban alteraciones en los niveles de fosfatasa alcalina en base a edad y sexo. Ante estos hallazgos, en ambos pacientes se ha solicitado el estudio de hipofosfatasia, enviándose muestras de sangre a laboratorio externo. Ambos pacientes presentaron niveles de PLP elevados, por lo que se ha solicitado estudio genético del gen de la fosfatasa alcalina no especifica de tejido (FANET), pendiente de resultados.

Discusión: La hipofosfatasia es una enfermedad hereditaria poco frecuente, caracterizada por una deficiencia de fosfatasa alcalina no específica de tejido (FANET) expresada en el hueso, el hígado y el riñón. Esta anomalía bioquímica genera una mineralización anormal del hueso y del tejido dentario. La base genética subyacente de la HPP son mutaciones con pérdida de función en el gen (ALPL) que codifica la isoenzima FANET. Dentro de sus manifestaciones clínicas principales predominan las fracturas óseas repetidas, por lo que dentro de su diagnóstico diferencial se incluye la osteogénesis imperfecta. Es importante conseguir un adecuado diagnóstico diferencial, dado que los tratamientos a aplicar en dichas patologías son muy distintos e incluso el uso de bifosfonatos en

caso de HPP puede ser contraproducente. Desde 2015 está aprobada la terapia de sustitución enzimática (asfotasa alfa) en pacientes diagnosticados de hipofosfatasia, con resultados prometedores hasta la fecha.

Conclusiones: La hipofosfatasia es una enfermedad hereditaria, progresiva y potencialmente mortal. La clínica es similar a otros trastornos metabólicos como la OI. Es importante mantener un alto índice de sospecha ante resultados bajos de FA, ampliando el estudio y solicitando PLP. Un tratamiento enzimático específico evitará efectos secundarios de fármacos utilizados habitualmente en otras entidades, por ejemplo, los bifosfonatos.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.