

**ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA
DE RAQUITISMOS
Y
OSTEOMALACIA
HEREDADOS**

NIF: G 87683272

Sede social:

C/ Villajimena, nº85, 1º- 4, 28032, Madrid.

Blog: www.xlhspain.blogspot.com.es

Web: <http://aeryo.org/>

correo: webaerho@gmail.com

Información:

raquitismohipofosfatemico15@gmail.com

Nº cuenta donativos:

ES85 2100 2466 5801 0068 5199

También puedes a través de:



Ayuda a Raquitismo
Hipofosfatémico



**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE RAQUITISMOS Y
OSTEOMALACIA
HEREDADOS**

**AERYOH es una asociación
creada sin ánimo de lucro
destinada a ayudar familias
afectadas por Raquitismos
Hereditarios.**

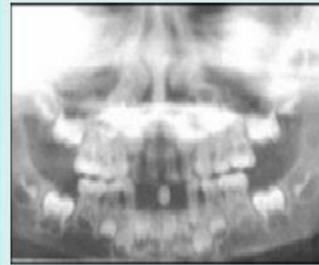
COLABORADORES



MIEMBROS DE:



**HIPOFOSFATASIA
HPP**



Aeryoh Asociación
Española de Raquitis-
mos y Osteomalacia He-
redados



@AsociaAerhyo



@aeryoh_xlh_spain



¿QUÉ ES LA HIPOFOSFATASIA (HPP)?

La HPP es una enfermedad rara del metabolismo óseo y mineral caracterizada por un déficit de actividad de la fosfatasa alcalina no específica de tejido (FANET), debida a mutaciones en el gen de la FANET, esto lleva al paciente a hipomineralización esquelética y del cemento dental.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Para un adecuado diagnóstico en pacientes tanto infantiles como adultos con alto índice de sospecha clínica de HPP, se deben realizar pruebas buscando niveles bajos de la actividad sérica de fosfatasa alcalina, alteraciones radiológicas, acumulación de los sustratos de la fosfatasa alcalina (particularmente de piridoxal-5 fosfato) y análisis molecular.

La teriparatida es una opción terapéutica para el tratamiento de las manifestaciones óseas de esta enfermedad en el adulto, aunque los resultados no han sido siempre positivos a largo plazo.

La reciente aprobación de asfotasa alfa, fosfatasa alcalina recombinante humana, en la sustitución enzimática prolongada en pacientes con HPP de inicio pediátrico para tratar las manifestaciones óseas de la enfermedad, supone un cambio de paradigma en el tratamiento de la HPP.

MANIFESTACIONES

Se han descrito 6 formas de presentación, con manifestaciones y características muy diversas:

- 1. Neonatal:** es la forma más letal, dado que el recién nacido presenta un defecto de la mineralización ósea, provocando el cierre de las fontanelas, deformidades en extremidades y limitación en la mineralización de los huesos de la caja torácica con el consiguiente compromiso respiratorio.
- 2. Lactante:** debut en los 6 primeros meses de vida, retraso del crecimiento, alteración de los huesos largos, alteración del desarrollo motriz, niveles elevados de calcio tanto en sangre como en orina e insuficiencia respiratoria.
- 3. Infantil:** debuta antes de los 6 años de edad, se caracteriza por la hipoplasia o aplasia del cemento dental, talla baja, cráneo con abombamiento frontal y alteraciones esqueléticas secundarias a raquitismo. Los signos recurren en la edad adulta.
- 4. Adulto:** se caracteriza por desmineralización ósea con osteomalacia, que predispone a fracturas de estrés recidivantes (metatarsianos, fémur proximal).
- 5. Odontohipofosfatasa:** cursa exclusivamente con alteraciones dentales.
- 6. Pseudohipofosfatasa:** hallazgos clínicos, bioquímicos y radiológicos son compatibles con hipofosfatasa, pero los valores séricos de fosfatasa alcalina son normales.

OBJETIVOS

Principalmente, queremos que se de a conocer esta enfermedad, ayudar y asesorar a personas afectadas, conseguir médicos colaboradores, fomentar la investigación, obtener diagnósticos adecuados para mejorar la calidad de vida de niños y adultos. Queremos preparación para los pediatras, para obtener un diagnóstico precoz, lo que supondría un tratamiento adecuado temprano, que mejoraría notablemente la calidad de vida del paciente.

GRACIAS POR COLABORAR CON
AERyOH.

