AERyOH

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE RAQUITISMOS Y OSTEOMALACIA HEREDADOS

## SOLICITUD DE SOCIO AERyOH

| | |
|---|---|
| **Colaborador par cular.**<br>**Nombre y apellidos:** | |
| **DNI/NIE:** | |
| **E-mail:** | |
| **Dirección:** | |
| **Teléfono móvil:** | |
| **Teléfono fijo:** | |
| **Código postal:** | **Población:** |
| **Provincia:** | |

La aportación anual a la Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados es de 50€.

**Datos bancarios:**
**Número de cuenta:** 2100 2466 58 0100685199
**Banco:** La Caixa

En ..... a ..... de..... de .....

FIRMA:

**Imprescindible irmar y enviar a AERyOH por email o correo postal junto con comprobante de transferencia.**

Estos datos son absolutamente con idenciales y quedarán protegidos según lo dispuesto en la legislación vigente. Usted podrá acceder a ellos, solicitar recti ication o en su caso cancelarlos dirigiéndose a AERyOH (C/ Villajimena 85, 1ª-4, 28032, Madrid. raquitismohipofosfatemico15@gmail.co m)

AERyOH

**AYÚDANOS A AYUDAR**


**C/ VILLAJIMENA 85, 1ª-4, 28032, MADRID, ESPAÑA**

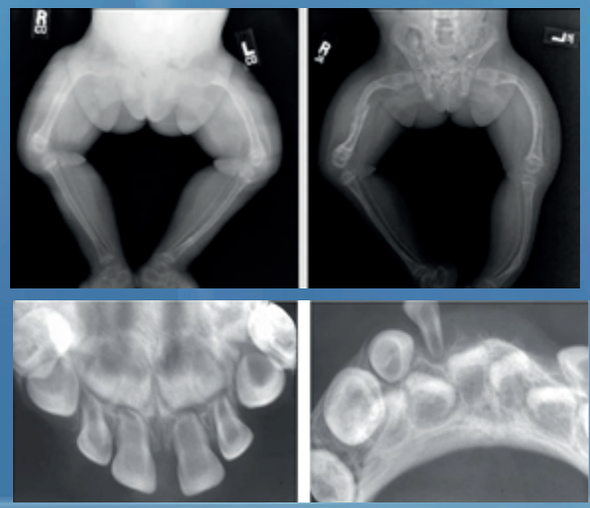
**Presidenta: +(34) 640 29 10 49**
**Secretaria: +(34) 615 58 31 89**
**Coordinadora: +(34) 674 43 61 54**

**Presidenta:**
presidenta.aerhyo@gmail.com
**Secretaria:**
raqui smohipofosfatemico15@gmail.com
**Coordinadora y dpto. internacional:**
aeryoh.interna onal@gmail.com

**@Aeryoh_Xlh_Spain**
**@Raqui smosyosteomalaciaheredados**
**@AsociaAeryoh**
**AERyOH**
**WWW.AERYOH.ORG**


AERyOH

# ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE RAQUITISMOS Y OSTEOMALACIA HEREDADOS



# HIPOFOSFATASIA (HPP)

## ¿QUÉ ES LA HIPOFOSFATASIA (HPP)?

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

Esta enfermedad afecta a **1 de cada 100.000 personas** y se considera una enfermedad de las llamadas raras.

## ¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA HIPOFOSFATASIA?

Es causada por un defecto molecular en el gen que codifica la fosfatasa alcalina no específica de tejido. TNSALP es una ectoenzima atada a la superficie exterior de las membranas celulares de osteoblastos y condrocitos.

TNSALP normalmente hidroliza varias sustancias, incluyendo pirofosfato inorgánico y piridoxal 5-fosfato, una forma importante de la vitamina B6. Cuando TSNALP es baja, pirofosfato inorgánico se acumula extracelularmente y potentemente inhibe la formación de hidroxiapatita y causa raquitismo en bebés y niños y osteomalacia en los adultos.

## SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD:

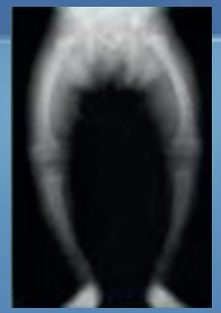
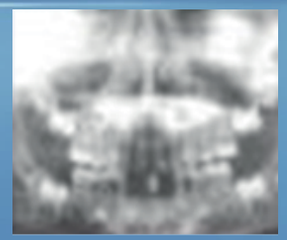
Se han descrito 6 formas de presentación, con manifestaciones y características muy diversas:

- **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.
- **Lactante:** debuta 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.
- **Infantil:** debuta antes de los 6 primeros 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 a la edad adulta.
- **Odontohipofosfatasia:** cursa exclusivamente con alteraciones dentales.
- **Pseudohipofosfatasia:** hallazgos clínicos, bioquímicos y radiológicos son compatibles con hipofosfatasia, pero los valores séricos de fosfatasa alcalina son normales.
- **Adultos:** después de los 18 años, normalmente en la madurez. Los signos y síntomas son: osteoporosis acentuada, dolor óseo, fractura no traumática repetitiva, pseudofracturas, problemas dentales, ataques manifiestos de artritis, antecedentes de raquitismo leve. La mayoría de los pacientes adultos comunica antecedentes de síntomas relacionados con HPP durante la infancia, de ahí el nombre de HPP de inicio pediátrico.

## ¿CÓMO Y CUÁNDO SE DIAGNOSTICA?

Para un adecuado diagnóstico tanto en pacientes 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.

## TRATAMIENTO:

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 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.