

CONOZCA A SU EQUIPO ASISTENCIAL DE HPP

Aunque el efecto de la HPP sea persistente, recuerde que no está solo. Su equipo asistencial de HPP está aquí para apoyarle y ayudarlo a controlar su HPP.

Complete la información que aparece a continuación para hacer un seguimiento de su equipo asistencial de HPP.

ESPECIALISTA EN HPP

NOMBRE:

NÚMERO DE TELÉFONO:

DIRECCIÓN DE CONSULTA:

DENTISTA

NOMBRE:

NÚMERO DE TELÉFONO:

DIRECCIÓN DE CONSULTA:

OTRO:

NOMBRE:

NÚMERO DE TELÉFONO:

DIRECCIÓN DE CONSULTA:

OTRO:

NOMBRE:

NÚMERO DE TELÉFONO:

DIRECCIÓN DE CONSULTA:

HPP: MÁS QUE HUESOS

- La HPP es una enfermedad hereditaria ultrarrara que puede afectar tanto a hombres como a mujeres de cualquier edad
- Con la HPP, los niveles de actividad de la enzima FA son bajos, haciendo que huesos y dientes se debiliten
- La HPP también puede causar síntomas en el cerebro, los músculos, las articulaciones, los pulmones y los riñones
- Un análisis de sangre con FA baja ayuda a los médicos a determinar si se tiene HPP
- Es importante comparar su nivel de FA con el rango normal de FA para su edad y género

RECUERDE QUE NO ESTÁ SOLO. SU FAMILIA, AMIGOS Y EL EQUIPO DE ASISTENCIA DE HPP ESTÁN AQUÍ PARA APOYARLE. TAMBIÉN PUEDE CONECTAR CON LA COMUNIDAD DE HPP CONSULTANDO LOS RECURSOS PROPORCIONADOS EN ESTE FOLLETO.

“Solos podemos hacer tan poco; juntos podemos hacer tanto.”

—HELEN KELLER



MÁS QUE HUESOS



Guía e introducción a la hipofosfatasa (HPP)

Copyright © 2015, Alexion Pharmaceuticals, Inc. Todos los derechos reservados. CAN-HPP-15014E
Para más información: Rockman-Greenberg C. (2013). Hypophosphatasia. *Pediatric endocrinology reviews* : PER, 10 Suppl 2, 380–388.
Millán, J. L., & Plotkin, H. (2012). Hypophosphatasia - pathophysiology and treatment. *Actualizaciones en osteología*, 8(3), 164–182.
Fecha elaboración: Noviembre 2020

M/ES/Med HPP/0002

ALEXION

ALEXION

ÍNDICE

¿QUÉ ES LA HPP?	3
¿CÓMO SE DESARROLLA LA HPP?	4
SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA HPP	6
¿CONOCE SU NIVEL DE FA?	8
CONSIGA EL APOYO QUE NECESITA	9

¿Qué hay dentro?

- ¡Realice un seguimiento de sus síntomas con el rastreador de síntomas de la HPP que encontrará en la página 7!
- ¡En caso de conocer su nivel de FA, anótelos en la página 8!
- ¿Conoce a su equipo asistencial de HPP? ¡No olvide apuntar su información en el apartado que se adjunta al final de este folleto!

PALABRAS CLAVE Y TERMINOLOGÍA

Estas son algunas de las palabras clave con las que usted o su hijo pueden cruzarse al buscar información sobre la HPP. La primera vez que aparecen en este folleto, estos términos están **en negrita**.

Alelo:

Una variante de un gen heredado de los padres. La HPP puede darse al tener alterados uno o los dos alelos del gen ALPL (que codifica para la enzima TNSALP).

Dominante:

Un alelo dominante muestra su rasgo específico aunque solo uno de los padres pase el alelo a su hijo.

Enzima:

Un tipo de proteína que descompone las sustancias químicas del cuerpo. En la HPP, los niveles de la enzima FA son bajos.

FA:

La fosfatasa alcalina es una enzima que ayuda a los huesos a absorber minerales, como el calcio y el fósforo, para fortalecer los huesos.

Gen:

Un gen es como un plano. Los genes contienen las instrucciones para crear proteínas que tienen varias funciones dentro del cuerpo. La HPP aparece debido a una mutación en el gen ALPL (que codifica para la enzima TNSALP).

Mutación:

Un cambio en la estructura de un gen. En la HPP, se produce una mutación en el gen ALPL (que codifica para la enzima TNSALP).

Portadores:

A las personas que solo tienen un alelo recesivo para el gen ALPL alterado se las conoce como portadoras. Un portador de HPP puede tener una baja FA, pero puede no presentar síntomas evidentes de HPP.

Proteína:

Los genes crean las proteínas y estas pueden desarrollar varias funciones dentro del cuerpo.

Recesivo:

Un alelo recesivo manifiesta su rasgo específico cuando los dos padres transmiten el alelo a su hijo.

¿QUÉ ES LA HPP?

La hipofosfatasa, o HPP, es una enfermedad hereditaria ultrarrara que puede afectar a personas de cualquier edad. La causa una **mutación** en el **gen** de fosfatasa alcalina no específica de tejido (TNSALP, por sus siglas en inglés). Esta mutación da lugar a bajos niveles de actividad de la **enzima** fosfatasa alcalina (**FA**).

La enzima FA juega un papel importante en el desarrollo de huesos fuertes y saludables (incluyendo los dientes). Ayuda a los huesos a absorber minerales como el calcio y el fósforo. En la HPP, los niveles de actividad de la FA son bajos, por lo que usted o su hijo pueden tener problemas para absorber estos minerales y, como resultado, sus huesos y dientes se debiliten. La HPP también puede afectar a otras partes del cuerpo, como los riñones y los pulmones.



¿Sabía que...?

- Las enfermedades que afectan a menos de 1 de cada 50 000 personas se definen como ultrarraras.
- La prevalencia estimada en Europa es de 1 de cada 300 000 personas.
- Al tratarse de una enfermedad ultrarrara, la HPP puede ser difícil de identificar; sin embargo, recuerde que no está solo. ¡Descubra más acerca de la comunidad HPP en la página 9!

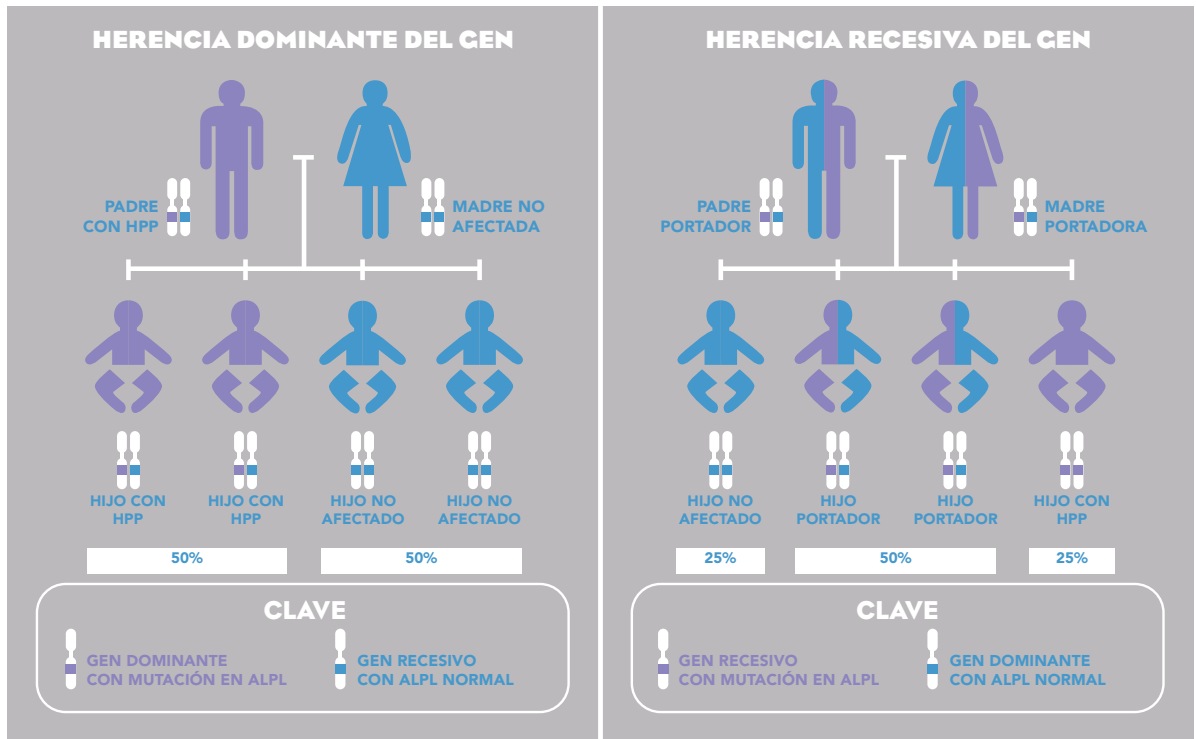
¿Quién puede desarrollar la HPP?

La HPP puede afectar tanto a hombres como a mujeres desde la infancia hasta la edad adulta. A algunas personas se les diagnostica HPP cuando son pequeñas, mientras que a otras se les diagnostica en la edad adulta.

¿CÓMO SE DESARROLLA LA HPP?

Como todos los genes, el gen ALPL se hereda de los padres: uno de la madre y otro del padre. Las diferentes formas heredadas del gen ALPL se conocen como **alelos**.

La HPP es una enfermedad genética que puede heredarse por medio de un gen **dominante** o **recesivo** de los padres y puede presentar síntomas de diversa gravedad. Debido a que se recibe un alelo del padre y uno de la madre, se puede bien heredar la HPP o convertirse en un **portador** de una de las siguientes maneras:



Si se ha heredado la HPP a través de un gen dominante, esto significa que se tiene un alelo normal y un alelo alterado del gen ALPL.

Si se ha heredado la HPP a través de un gen recesivo, esto significa que se tienen dos alelos alterados del gen ALPL. En este caso, los padres se consideran portadores de HPP.



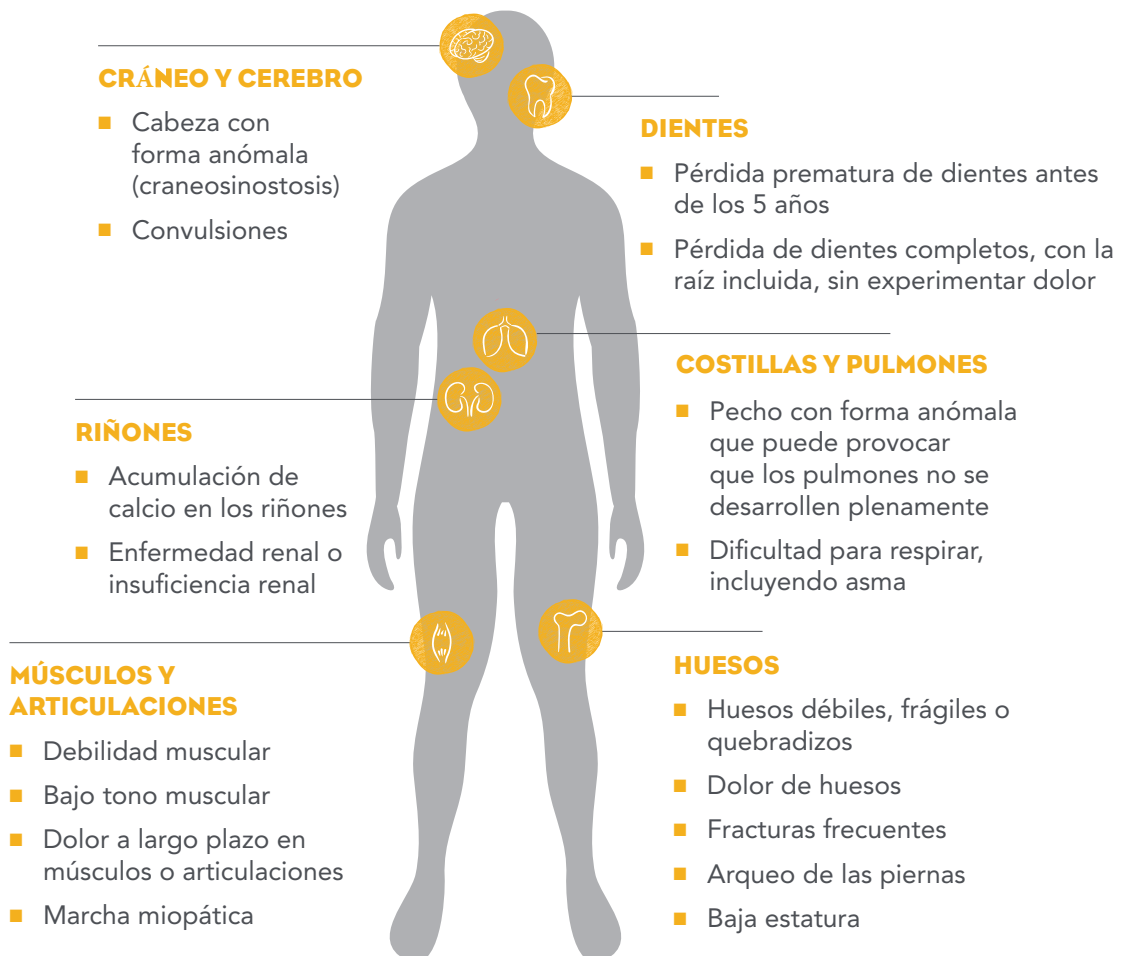
Las formas más graves de HPP, las diagnosticadas al nacer o durante la infancia, se heredan con un patrón recesivo.



LA HPP NO SOLO AFECTA A LOS HUESOS, TAMBIÉN PUEDE AFECTAR A OTRAS PARTES DEL CUERPO

Aunque las personas con HPP típicamente experimentan sus primeros síntomas o síntomas más evidentes en los huesos y dientes, los signos y síntomas pueden variar significativamente. La HPP también puede afectar al cerebro, los músculos, las articulaciones, los pulmones y los riñones. Dado que la HPP puede provocar tantos síntomas diferentes, las personas con HPP pueden no relacionar todos sus síntomas con la misma enfermedad.

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA HPP



LLEVE UN SEGUIMIENTO DE SUS SÍNTOMAS

Marque cualquier signo o síntoma que experimente o haya experimentado usted o su hijo.

PARTE DEL CUERPO AFECTADA	SÍNTOMA	¿ES UN SÍNTOMA ACTUAL?	¿ES UN SÍNTOMA PASADO?	EDAD APROXIMADA EN LA QUE APARECIÓ EL SÍNTOMA
HUESOS	Huesos débiles, frágiles o quebradizos			
	Brazos y/o piernas más cortos de lo habitual			
	Piernas arqueadas			
	Fracturas frecuentes			
	Osteopenia/osteoporosis			
	Dolor de huesos			
	Dificultad para caminar o necesidad de usar una silla de ruedas, un andador o muletas			
DIENTES	Pérdida prematura de dientes antes de los 5 años			
	Pérdida de dientes completos, con la raíz incluida, sin experimentar dolor			
MÚSCULOS Y ARTICULACIONES	Debilidad muscular			
	Dolor muscular/articular			
	Bajo tono muscular			
	Retraso en empezar a ponerse de pie/ caminar			
	Marcha miopática			
COSTILLAS Y PULMONES	Pecho con forma anómala			
	Pulmones subdesarrollados			
	Dificultad para respirar			
	Necesidad de asistencia respiratoria			
CRÁNEO Y CEREBRO	Cráneo o cabeza con forma anómala (craneosinostosis)			
	Convulsiones			
RIÑONES	Enfermedad renal			
	Insuficiencia renal			
OTROS				



Asegúrese de hablar con su equipo de asistencia de HPP sobre cualquier cambio en los síntomas o sobre preguntas que pueda tener acerca de sus síntomas.

¿CONOCE SU NIVEL DE FA?

El diagnóstico de la HPP suele estar basado en una combinación de signos y síntomas físicos (en huesos, dientes, músculos, articulaciones, pulmones, cerebro y riñones) y en un simple análisis de sangre para detectar una FA baja.

La FA baja ayuda a los médicos a distinguir la HPP de otras enfermedades que puedan afectar a los huesos. Es una de las pruebas más importantes que se pueden realizar para diagnosticar con precisión la HPP y, muy probablemente, la hayan utilizado para diagnosticarle a usted o a su hijo.

¡En caso de conocer su nivel de FA, escríbalo abajo para no olvidarlo!

También es importante saber que los niveles de FA cambian a lo largo de la vida y que la actividad de la FA difiere entre hombres y mujeres.

Asegúrese de comparar su nivel de FA con el rango normal de FA para su edad y género. Su equipo de asistencia de HPP puede ayudarle a completar la siguiente tabla y a interpretar el resultado de su prueba de FA.

EL RESULTADO DE MI PRUEBA DE FA
FECHA:
EDAD:
GÉNERO:
MI NIVEL DE FA (UNIDADES/L):
RANGO NORMAL DE FA PARA ALGUIEN DE MI EDAD Y GÉNERO: (PREGUNTE A SU MÉDICO EN CASO DE NO CONOCERLO)



En caso de no conocer su nivel de FA, hable con su médico y el equipo de asistencia de HPP para saber cómo averiguarlo.

