

HIPOFOSFATASIA DEL ADULTO

M.Merino Rumin⁽¹⁾ F.Galan⁽¹⁾ F.Guerrero Igea⁽¹⁾ E.Peral Gutierrez⁽¹⁾ R.Fdez Ojeda⁽¹⁾ J.Garcia Mata⁽¹⁾
 X.Armas⁽²⁾ M.Aguayo Canela⁽¹⁾

⁽¹⁾Medicina Interna, ⁽²⁾Anatomía Patológica. Virgen Macarena. Sevilla (Sevilla)

OBJETIVOS

Describir y analizar un conjunto de casos de hipofosfatasa en tres generaciones de una misma familia.

MATERIAL Y METODOS

Criterio diagnóstico: biopsia (+) en al menos un miembro de la familia, con disminución significativa de la fosfatasa alcalina sérica, asociado o no a clínica osteoarticular y/o alteraciones renales. Se realizó un estudio de todo el árbol familiar incluyendo también densitometría mineral ósea a nivel femoral. Análisis estadístico: U de Mann Whitney.

RESULTADOS

Se inició el estudio tras diagnóstico de un caso, con biopsia compatible y disminución marcada de fosfatasa alcalina. Posteriormente se amplió, detectando 12 casos más con disminución de fosfatasa alcalina sérica. (1/4 varones y 3/8 mujeres en la segunda generación y 3/4 varones y 5/7 mujeres en la tercera generación. Las medias de Score de DMO a nivel femoral de los pacientes fueron menores que las de los controles sanos de la familia (- 0.36 (n=6) vs +4 (n=6) , p < 0.06)

DISCUSIÓN

Del árbol familiar se desprende una probable herencia autosómica dominante con penetración incompleta. Muchos de los casos son oligosintomáticos.

CONCLUSIONES

1. Los pacientes con hipofosfatasa del adulto presentan una disminución de la mineralización ósea, como consecuencia de una falta de actividad de la fosfatasa alcalina. 2. Es por ello que el tratamiento farmacológico (calcio, vitamina D3, bifosfonatos, etc..) no resulta eficaz y aumenta el riesgo de litiasis renal.

CASOS FAMILIARES DE HIPOFOSFATASIA

Sujetos	Edad	DMO femoral. Score	Clinica acompañante
Generación 1			
Madre	72	+ 0.56	Dislipemia, Diabetes
Generación 2			
Varón 1 Primer diagnóstico	52	- 1.9	Dislipemia, Dolores óseos, Espondiloartrosis
Mujer 1	59	- 0.4	Dislipemia, Litiasis renal, Hipercalciuria, Dolores óseos, Diabetes
Mujer 2	47	- 0.6	Dolores óseos, Fibromialgia
Mujer 3	41	+ 0.8	Litiasis Biliar
Generación 3			
Varón 1	30		Dislipemia, Hipercalciuria
Varón 2	29		Dislipemia
Varón 3	18		Dislipemia
Mujer 1	35	- 0.6	Dislipemia
Mujer 2	35	+ 0.6	Litiasis renal
Mujer 3	28		Dislipemia
Mujer 4	26	- 0.6	
Mujer 5	23	- 0.72	Fractura humeral