



Qual é o tratamento da HPP?

Em 2015, a asfotase alfa (Strensiq™) foi aprovada para uso nos EUA, União Europeia e Canadá para HPP de início pediátrico e no Japão para HPP com início em qualquer idade. O medicamento é uma injeção fornecida várias vezes por semana por baixo da pele (subcutânea). É uma forma recombinante (industrializada) de ALP que tem um componente direcionado aos ossos. Quando os pacientes tomam asfotase alfa, os níveis de ALP medidos no sangue são muito altos (frequentemente na casa dos milhares). Portanto, medir os níveis de ALP normalmente não é útil assim que o paciente está em terapia.

Quais são os sintomas de ALP baixa?

Baixa ALP pode levar a vários sintomas de HPP, incluindo má mineralização óssea e raquitismo, assim como perda precoce dos dentes (antes dos 5 anos de idade). Também se acredita que a PPI pode ser acumulada no tecido muscular e ser responsável pela dor e fraqueza muscular que alguns pacientes com HPP experimentam.

Quais perguntas os pacientes devem fazer aos seus médicos sobre ALP?

É importante ter certeza de que o nível de ALP de um paciente está sendo medido por um laboratório que tenha valores de referência normais ajustados para idade e sexo.



Para mais informações, entre em contato com a Soft Bones Foundation.

(866) 827-9937 – Ligação gratuita
(973) 453-3093 – Linha direta
141 Hawkins Place, #267
Boonton, New Jersey 07005
www.SoftBones.org

Escrito por:
Jill Simmons, MD
Professora Assistente de Pediatria, Divisão Ian Burr de Endocrinologia Pediátrica e Diabetes, Centro Médico da Universidade Vanderbilt Diretora, Programa de Doenças Ósseas Metabólicas Pediátricas

Esta publicação é distribuída pela Soft Bones Inc.,
The U.S. Hypophosphatasia Foundation.

© Soft Bones Inc. 2018. Todos os direitos reservados.



» O que é Fosfatase Alcalina?

Pacientes com hipofosfatase (HPP) têm baixo nível de fosfatase alcalina (ALP) no sangue.

ALP é uma enzima (uma proteína que quebra outros produtos químicos). A maioria dos provedores de cuidados de saúde sabe que altos níveis de ALP podem indicar problemas médicos, como doença hepática ou outras doenças ósseas além da HPP, mas muitos provedores não reconhecem que baixos níveis de ALP podem indicar HPP. A ALP baixa é importante porque a incapacidade de quebrar produtos químicos pode levar a níveis elevados destes produtos químicos, o que pode causar múltiplos problemas.

O resultado de uma ALP baixa é semelhante ao resultado de um acidente de trânsito; se houver um bloqueio na pista devido a um acidente, os carros que tentam ir naquela direção não podem seguir em frente, e o volume de carros na pista antes do acidente aumenta.

Da mesma forma, sem ALP certos produtos químicos não podem ser quebrados e, ao invés disso, aumentam. Estes produtos químicos incluem vitamina B6 (piridoxal 5' fosfato, PLP), pirofosfato (PPi) e fosfoetanolamina (PEA). A elevação de PLP e PPi parece ser a causa de muitos sintomas de HPP.

Por que os testes de laboratório são importantes?

Na HPP, os níveis sanguíneos de ALP estão baixos. A ALP normalmente é medida em painéis bioquímicos sanguíneos de rotina. Há várias formas de ALP, mas a mais importante para HPP é ALP tecidual não específica (TNSALP). Esta forma é medida nestes painéis de rotina. Níveis de ALP sanguínea normais variam entre os pacientes com base na idade e sexo. Crianças têm níveis mais elevados do que adultos, e, durante a infância, os níveis mais altos ocorrem

durante a infância e início da adolescência. Alguns laboratórios só relatam valores normais adultos; portanto, crianças com baixos níveis de ALP podem ser omitidas, pois seus níveis podem parecer normais ao usar um valor de referência de adultos, mas na verdade são baixos para uma criança desta idade. É importante ter certeza de que o sangue do paciente está sendo enviado para um laboratório que tenha valores de referência normais ajustados para idade e sexo.

Assim que houver certeza que o nível de ALP está baixo, outros testes normalmente serão necessários porque baixos níveis de ALP nem sempre indicam HPP. Nos Estados Unidos, a medição do nível de vitamina B6 (PLP) no sangue geralmente é obtido. Em pacientes com HPP, a vitamina B6 (PLP) está elevada. O nível de vitamina B6 pode ser afetado por suplementação vitamínica com vitamina B6, então é importante evitar

suplementos contendo vitamina B6 por pelo menos uma semana antes da medição. O exame de outros produtos químicos que são normalmente quebrados pela ALP (PPi, PEA) é mais caro e tecnicamente mais difícil e também menos preciso, e este teste, portanto, não é normalmente realizado nos EUA.

O que acontece quando PPi e vitamina B6 estão elevados no sangue?

No tecido ósseo, o pirofosfato (PPi) é convertido para fósforo pela ALP. O fósforo então se combina ao cálcio para formar tecido ósseo mineralizado. Como os níveis de PPi inibem a formação de tecido ósseo, um aumento da PPi leva a má mineralização óssea, e, portanto, os achados ósseos anormais que ocorrem em pacientes com HPP. Estes níveis elevados de PPi também inibem a formação do cimento normal, que é necessário para manter os dentes fixados à mandíbula.

Na superfície do cérebro na barreira hematoencefálica, a ALP converte uma forma de vitamina B6 (piridoxal 5'-fosfato) em outra forma de vitamina B6 (piridoxal) para que possa cruzar a barreira para dentro do cérebro e ajudar a formar neurotransmissores no cérebro. Sem estes neurotransmissores, podem ocorrer convulsões. Estas convulsões só ocorrem na forma infantil da HPP e, felizmente, não ocorrem em todos os pacientes com a forma infantil. Não há evidência clara que há problemas neurológicos em pacientes mais velhos com HPP.

» VARIAÇÕES DE REFERÊNCIA DE ALP AJUSTADAS PARA IDADE E

