



Soft  Bones  
Finding the Key to HPP

## Hipofosfatasia

La **hipofosfatasia** es un trastorno metabólico hereditario (genético). Quienes la padecen tienen niveles bajos de la enzima fosfatasa alcalina, lo cual afecta la mineralización de sus huesos. La mineralización normal es fundamental para tener huesos rígidos y fuertes. Sin ella, los huesos y dientes se debilitan y ablandan, y a menudo se producen deformidades esqueléticas, fracturas, pérdida prematura de los dientes y dolor.

La Fundación Soft Bones se formó en el 2009 para brindar información y establecer una comunidad que instruya, capacite y conecte a quienes viven con hipofosfatasia (HF), sus familias y los responsables de su cuidado.

La Fundación también promueve la investigación de esta rara enfermedad ósea a través de la concientización y de actividades destinadas a recaudar fondos.

## Indicios y síntomas de HF

Los indicios y síntomas de la HF pueden ser muy leves o graves y, a veces, potencialmente fatales. Por lo general, cuanto más temprano se diagnostica la enfermedad, más grave es.

Un distintivo de la enfermedad es la falta de calcificación del cráneo y otros huesos. En los bebés, pueden desarrollarse deformidades craneales que ejercen presión sobre el cerebro, lo cual se conoce como craneosinostosis. La HF que se manifiesta en la niñez suele diagnosticarse de forma errónea, ya que puede parecerse al raquitismo nutricional (una deficiencia de vitamina D) en las radiografías.

Por lo general, los huesos y los dientes son los más afectados. Los huesos pueden ablandarse o debilitarse, lo cual ocasiona fracturas. Los dientes de leche se pueden caer antes de lo normal y con la raíz todavía presente.

Los médicos suelen clasificar la HF según la edad de la persona al momento del diagnóstico: perinatal, del lactante, infantojuvenil y del adulto. Los investigadores entienden que la HF es un problema genético del gen FANET, el cual forma parte de la composición genética de un paciente, independientemente de cuándo se la diagnostica.

Está claro que hay diversos síntomas y que la gravedad de la enfermedad parece estar relacionada con la edad en que los pacientes empiezan a manifestar los síntomas.

## HF a través del espectro etario

### Perinatal

- En la HF perinatal, la enfermedad grave es evidente al nacer.
- Por lo general, hay extremidades cortas, forma anormal del pecho y huesos del cráneo blandos.
- Este tipo de HF es el más grave, con complicaciones potencialmente fatales. Los padres que creen que sus hijos tienen HF perinatal pueden consultar a un especialista de HF para realizar una evaluación detallada y experta.

### Del lactante

- La HF del lactante se diagnostica después del nacimiento y antes de los seis meses de edad.
- La HF en bebés suele ser más grave que en niños mayores. Se estima que uno de cada dos de estos bebés muere a causa de la enfermedad.
- Los huesos pueden debilitarse y ablandarse debido al raquitismo, lo cual produce deformidades esqueléticas.
- Los bebés con HF pueden tener dificultades para aumentar de peso y problemas para comer y respirar. También tienen mucho calcio en la sangre. Esto puede causar vómitos y problemas renales.

### Infantojuvenil

- La HF infantojuvenil suele ser menos grave que en bebés.
- Los dientes de leche suelen caerse antes de lo normal. Suele ser uno de los primeros síntomas de HF.
- Las piernas pueden estar arqueadas (genu valgo), se pueden agrandar las articulaciones de la muñeca o el tobillo y el cráneo puede no tener la forma normal.
- Los niños con HF infantojuvenil también pueden debilitarse y experimentar un retraso en las habilidades motoras gruesas, como sentarse, gatear o caminar.



### Del adulto

- Normalmente aparece en la mediana edad y se suele diagnosticar erróneamente como osteoporosis.
- Suelen repetirse fracturas en los pies y sanan lentamente.
- Los huesos pueden reblandecerse (osteomalacia).
- Los adultos con HF a veces recuerdan haber tenido raquitismo.
- Puede haber un mayor riesgo de dolor e hinchazón articular.



“La verdad es que todavía hay mucho que no sabemos sobre la HF. Es un área donde aún tenemos mucho que aprender. Sin embargo, al unirnos, compartir experiencias, apoyar la investigación y aunar nuestros esfuerzos, podemos hacernos oír más y acercarnos a una cura”.

— Deborah Nettune Fowler, Fundadora de Soft Bones



## Tratamientos

Por el momento no existe una cura para la hipofosfatasia. Generalmente, el tratamiento apunta a prevenir o corregir los síntomas o complicaciones. En el 2015 se aprobó una terapia de reemplazo enzimático para la HF mediante inyecciones subcutáneas de asfotasa alfa (Strensiq™), fundamentalmente para la HF de inicio pediátrico. Otros medicamentos serán evaluados en estudios clínicos.

Se recomienda a los pacientes y sus familias que busquen atención odontológica especializada y los beneficios de la fisioterapia. A ciertas personas con HF les puede ser de ayuda un procedimiento en el cual se insertan barras de carga compartida en el hueso para prevenir o curar fracturas. Los bebés gravemente afectados pueden tener niveles elevados de calcio en la sangre que puede mejorarse con dietas. Los médicos deben evitar dar suplementos de calcio o vitamina D a menos que los análisis muestren una clara deficiencia.

Dado que se desconoce la prevalencia de la HF, Soft Bones insta a todos los pacientes a inscribirse en el Registro Internacional de Pacientes con HF. Esto también permite que los pacientes y sus familias se mantengan informados sobre las oportunidades de investigación y ensayos clínicos. Si desea más información, escríbanos a [info@softbones.org](mailto:info@softbones.org).

## Soft Bones – Marcando una diferencia

Al ser una enfermedad poco frecuente, la HF presenta desafíos considerables para los pacientes, sus familias y las personas encargadas de su cuidado. Encontrar un médico que pueda diagnosticar y tratar la HF suele ser un desafío porque pocos tienen capacitación específica o experiencia con esta enfermedad. Soft Bones anima a los pacientes y sus médicos a formar un equipo con el objetivo de abordar las necesidades del paciente y mitigar las complicaciones. Es necesario reforzar la educación y capacitación en HF dentro la comunidad médica, y alentar al personal médico a asociarse con los pacientes en su tratamiento y atención. Los pacientes necesitan más recursos y apoyo.

Soft Bones fomenta la investigación, la educación, la concientización, la política y la defensa del paciente. Otorgamos becas de investigación a los científicos que trabajan para comprender y tratar la HF. Trabajamos con los NIH para abogar por financiamiento gubernamental para la investigación, y con organismos gubernamentales para asegurar que los pacientes reciban sus beneficios. Lo más importante es nuestro papel como asesores, consejeros y ser un recurso para el paciente recién diagnosticado y las personas encargadas de su cuidado.

## ¿Cómo puede ayudarnos?

**Sea un voluntario:** necesitamos voluntarios que ayuden a Soft Bones a cumplir su misión.

**Recaude fondos:** siempre necesitamos recaudadores de fondos entusiastas y comprometidos. Puede ayudar a vender pulseras, camisetas u organizar una colecta para mostrar su apoyo.

**Haga una donación:** ingrese a [www.softbones.org](http://www.softbones.org) para hacer una donación o envíenos un cheque a la dirección que aparece a continuación. Somos una organización 501c3 y su aporte es desgravable.



Si desea más información, póngase en contacto con Soft Bones Foundation.

(866) 827-9937 – Línea gratuita  
(973) 453-3093 – Línea directa

121 Hawkins Place, #267  
Boonton, New Jersey 07005

[www.SoftBones.org](http://www.SoftBones.org)