



>> ¿Qué es la fosfatasa alcalina?

Los pacientes con hipofosfatasa (HF) tienen un nivel bajo de fosfatasa alcalina (FA) en sangre.

La FA es una enzima, es decir, una proteína que descompone sustancias químicas. La mayoría de los profesionales de la salud saben que niveles altos de FA pueden indicar problemas médicos, como una enfermedad hepática u otros trastornos óseos además de la HF, pero muchos de ellos quizás no sepan que niveles bajos de FA pueden indicar HF. Un nivel bajo de FA es importante porque la incapacidad para descomponer sustancias químicas puede producir un nivel elevado de estas sustancias y causar varios problemas.

La consecuencia de un nivel bajo de FA es similar a la que tiene un accidente vehicular en el tránsito. Si hay un bloqueo en la carretera debido a un accidente, entonces los automóviles que intentan ir en esa dirección no pueden avanzar y aumenta la

cantidad de vehículos presentes en ese punto de la carretera.



Del mismo modo, sin FA, ciertas sustancias químicas no se pueden descomponer y aumenta su cantidad. Estos químicos incluyen la vitamina B6 (piridoxal 5' fosfato, PLP), pirofosfato (PPi) y fosfoetanolamina (PEA). Se cree que la elevación de PLP y PPi causa muchos de los síntomas de la HF.

¿Qué exámenes de laboratorio son importantes?

En la HF, los niveles de FA en sangre son bajos. La FA a menudo se mide en análisis de sangre de rutina. Existen diversas formas de FA, pero la que es importante para la HF es FA no específica de tejido (FANET). Esta forma se mide en estos análisis de rutina. Los niveles normales de FA en sangre varían según la edad y el sexo. Los niños tienen niveles más altos que los adultos, y durante la niñez, los niveles más altos suceden durante el primer año de

vida y el principio de la adolescencia. Dado que algunos laboratorios solo informan valores normales de adultos, se puede pasar por alto a los niños que tienen niveles bajos de FA, ya que sus niveles pueden parecer normales utilizando un intervalo de referencia para adultos, pero que en realidad son bajos para la edad de ese niño. Es importante tener la certeza de que el laboratorio que analiza la sangre de un paciente diferencie los resultados según la edad y el sexo.

Una vez que se tiene la certeza de que un nivel de FA es bajo, normalmente se necesitan otros análisis porque los niveles de FA bajos no siempre indican HF. En los Estados Unidos, generalmente se obtiene la medición del nivel de vitamina B6 (PLP) en sangre. En pacientes con HF, la vitamina B6 (PLP) está elevada. El nivel de vitamina B6 puede verse afectado por suplementos con vitamina B6, por lo cual es importante evitarlos durante al menos una semana antes de la medición.

Los análisis para detectar las otras sustancias químicas que normalmente descomponen la FA (PPi, PEA) son más costosos y técnicamente difíciles, además de menos precisos, por lo tanto, no se suelen realizar en los Estados Unidos.

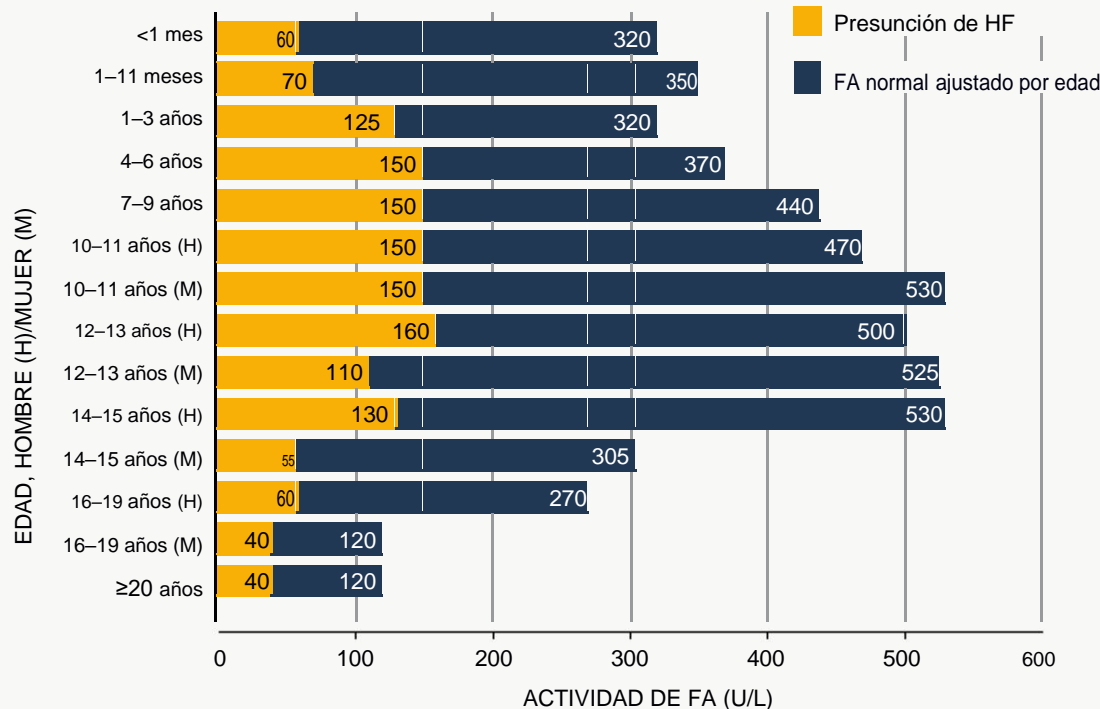
¿Qué sucede cuando en la sangre hay niveles elevados de PPi y vitamina B6?

En el tejido óseo, la FA convierte el pirofosfato (PPi) en fósforo. El fósforo luego se combina con el calcio para formar tejido óseo mineralizado. Como los niveles de PPi inhiben la formación de tejido óseo, un aumento de PPi produce una pobre mineralización ósea y, por lo tanto, la anomalía en los huesos que sufren los pacientes con HF. Estos niveles elevados de PPi también inhiben la formación de cemento dental, el cual es necesario para mantener los dientes unidos a la mandíbula.

En la barrera hematoencefálica que se encuentra en la superficie del cerebro, la FA convierte una forma de vitamina B6 (piridoxal 5' fosfato) en otra forma de vitamina B6 (piridoxal) para que pueda ingresar al cerebro y ayude a formar neurotransmisores. Sin estos neurotransmisores, pueden producirse convulsiones. Estas convulsiones solo ocurren en la etapa infantil de HF y afortunadamente no las padecen todos los pacientes. No hay evidencia clara de que haya problemas neurológicos en pacientes con HF de más edad.



» INTERVALOS DE REFERENCIA PARA FA AJUSTADOS POR EDAD Y SEXO





¿Qué tratamiento hay para la HF?

En el 2015 se aprobó el uso de asfotase alfa (Strensiq™) en los EE. UU., la Unión Europea y Canadá para la HF de inicio pediátrico y en Japón para la HF de inicio en cualquier edad. El medicamento es una inyección que se administra varias veces por semana debajo de la piel (subcutánea). Es una forma recombinante (fabricada) de FA que tiene un componente orientado a los huesos. Cuando los pacientes reciben asfotasa alfa, los niveles de FA en sangre son bastante altos (suelen ser varios millares). Por lo tanto, medir los niveles de FA generalmente no es útil cuando un paciente está en terapia.

¿Cuáles son los síntomas de un nivel bajo de FA?

Un nivel bajo de FA puede provocar varios síntomas de HF, los cuales incluyen una mala mineralización ósea y raquitismo, así como una pérdida temprana de los dientes (antes de los 5 años). También se cree que el PPI se puede acumular en el tejido muscular y ser responsable del dolor y la debilidad que padecen algunos pacientes con HF.

¿Qué deben preguntar los pacientes a sus médicos acerca de la FA?

Es importante asegurarse de que el nivel de FA de un paciente se esté midiendo en un laboratorio que tenga valores normales apropiados para su edad y sexo.

Soft  Bones

Finding the Key to HPP

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

Escrito por

Dra. Jill Simmons

Profesora adjunta de pediatría, División de Diabetes y Endocrinología Pediátrica "Ian Burr", Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt
Directora del Programa Pediátrico de Enfermedad Ósea Metabólica

Esta publicación es distribuida por Soft Bones Inc.,
The U.S. Hypophosphatasia Foundation.

© Soft Bones Inc. 2017. Todos los derechos reservados.