



6 - RELACIÓN ENTRE TNSALP E IAP EN HIPOFOSFATASIA: IMPLICACIONES SÉRICAS Y FECALES

L. Martínez Heredia¹, T. González Cejudo², M.C. Andreo-López³, V. Contreras Bolívar³, M. Muñoz Torres³, B. García Fontana³ y C. García Fontana³

¹Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada. ²Unidad de Análisis Clínicos, Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada. ³Unidad de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada.

Resumen

La fosfatasa alcalina no específica de tejido (TNSALP) y la fosfatasa alcalina intestinal (IAP) son isoenzimas de la familia de fosfatasas alcalinas que comparten sustratos, funciones y localización. Aunque ambas han sido ampliamente estudiadas por separado o en el contexto de la deficiencia de IAP, no se ha explorado el impacto de la deficiencia de TNSALP sobre la actividad de IAP a nivel sérico y fecal. Este estudio investiga esta relación en pacientes con hipofosfatasia (HPP), una enfermedad provocada por mutaciones en el gen *ALPL* que codifica TNSALP y causa pérdida de función enzimática. Se midió la actividad total de fosfatasa alcalina (ALP) y la actividad específica de ambas isoenzimas utilizando inhibidores selectivos (L-homoarginina para TNSALP y L-fenilalanina para IAP) en suero y heces de 30 pacientes con HPP y 30 controles sanos emparejados por edad y sexo. Además, se analizaron correlaciones entre estas actividades y parámetros bioquímicos en los pacientes. Los resultados mostraron que, aunque la actividad sérica de TNSALP estaba disminuida en los pacientes con HPP, la de IAP en suero permanecía sin cambios. No obstante, en las heces, ambas isoenzimas mostraron una reducción significativa. Se hallaron correlaciones positivas entre las actividades séricas de ALP/TNSALP y parámetros óseos, inflamatorios y hematológicos, lo que respalda un papel sistémico de TNSALP más allá de la mineralización. En conclusión, los hallazgos no respaldan un papel compensatorio de la IAP frente a la deficiencia de TNSALP. Por el contrario, ambas isoenzimas mostraron una correlación directa, con una disminución significativa de IAP fecal. Esta alteración podría estar implicada en la patogénesis de enfermedades inflamatorias intestinales en pacientes con HPP.

Este trabajo ha sido financiado por el Instituto de Salud Carlos III (PI21/01069), cofinanciado por el FEDER, la Junta de Andalucía (EXC-2023-06) y CIBERFES (CB16/10/00475).