



400 - IDENTIFICACIÓN RETROSPECTIVA DE CASOS PEDIÁTRICOS DE HIPOFOSFATASIA

M.J. Muñoz Domene¹, A. Suárez Catalina², J.M. Gómez Vida³, R. Pérez Iañez³, C. García Fontana⁴, M. Muñoz Torres⁴ y B. García Fontana⁴

¹Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (ibs.GRANADA), Granada. ²Unidad de Análisis Clínicos, Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada. ³Unidad de Pediatría, Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada. ⁴Unidad de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada.

Resumen

Introducción: La hipofosfatasa es un trastorno genético raro causado por mutaciones con pérdida de función en el gen ALPL, que codifica la fosfatasa alcalina no específica de tejido (TNSALP). Esta alteración afecta la mineralización ósea y dental, con manifestaciones clínicas que varían desde formas perinatales graves hasta pérdida dental prematura, dolor óseo o fracturas.

Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo en una cohorte pediátrica de entre 2 y 12 años, identificando pacientes con niveles persistentemente bajos de fosfatasa alcalina. Se revisaron las historias clínicas para descartar causas secundarias de hipofosfasemia. A los candidatos se les solicitó nueva analítica y radiografías de muñecas y rodillas para valorar signos de raquitismo.

Resultados: La tabla resume las causas de exclusión de los sujetos del estudio, así como el número de pacientes potenciales identificados. Uno de los casos ha sido derivado al Hospital La Paz para *screening* en el ensayo clínico “Phase 3 Study of ALXN1850 in Treatment-Naïve Pediatric Participants with HPP” (ALXN1850-HPP-305).

Pacientes excluidos (n = 228)

Causa de exclusión	Número de pacientes
Valores normales en analíticas	168
Cáncer	16
Cirugía mayor	14
Restricción calórica aguda	9
Sepsis	4
Fractura ósea reciente	1
Celiaquía	1
Anemia	1
Fallecimiento	14

Pacientes potenciales (n = 43)

Rechazan participar	12
---------------------	----

Aceptan participar	2
Esperando respuesta	4
Siendo informados	25

Conclusiones: La hipofosfatasia es una enfermedad infradiagnosticada con consecuencias graves, como lo refleja un 5% de mortalidad en la cohorte revisada. Implementar protocolos de cribado precoz permite detectar casos tratables, mejorando el pronóstico con tratamientos ya aprobados por la FDA y la AEMPS. Es clave también formar a los profesionales sanitarios, dada la baja familiaridad con esta patología y el impacto de su detección temprana.