

## DEFICIENCIA DE FOSFATASA ALCALINA EN PACIENTE DE 3 AÑOS

### HYPOPHOSPHATASIA IN 3 YEAR-OLD BOY

**Ríos Espinosa, Margarita Estefanía\***

\*Facultad de Medicina, Universidad de Panamá

Recibido: 19 de mayo de 2014

Aceptado: 21 de agosto de 2014

Ríos, M. Deficiencia de fosfatasa alcalina en paciente de 3 años. Rev méd cient. 2014; 27(1): 29-30.



Paciente masculino de 3 años que al nacimiento presentó APGAR 7/9, peso de 3790 g y que eventualmente presentó dificultad respiratoria requiriendo ventilación mecánica y oxígeno suplementario.

A los 3 días de vida, presentó convulsión tónico-clónica que requirió la administración de midazolam y luego fenobarbital, sin presentar mejoría. Responde satisfactoriamente a la administración de vitamina B6. Se le realizó una radiografía de tórax y cabeza que reveló desmineralización y deformidad en los huesos largos. Se le realizaron análisis de sangre que reportaron valores de Fosfatasa Alcalina de 7 U/L (valor normal en niños menores de 2 años: 85 - 235 U/L).

Es referido desde el Red Cross Hospital en Tokio al Hospital Universitario de Shimane, Izumo, en donde el Dr. Takeshi Taketani desarrolla un protocolo de tratamiento para pacientes con Hipofosfatasa. En la primera fase del estudio se realizó un trasplante de médula ósea (en el cual la madre fue la donante). Durante los últimos años, este paciente ha recibido infusiones intravenosas de células mesenquimales, respondiendo satisfactoriamente al tratamiento; sin embargo, requiere aún de asistencia respiratoria.

La Hipofosfatasa es una enfermedad esquelética hereditaria causada por mutaciones en el gen que codifica la isoenzima de fosfatasa alcalina no - específica de tejido (TNALP).<sup>1</sup> El Pirofosfato Inorgánico, un sustrato de TNALP e inhibidor de la mineralización, se acumula extracelularmente, causando raquitismo y osteomalacia. En la forma infantil, el desarrollo postnatal se caracteriza por la falta de crecimiento y desarrollo asociado al raquitismo antes de los 6 meses de edad.<sup>2</sup>

## REFERENCIAS

1. Yamamoto S, Orimo H, Matsumoto T, et al. Prolonged survival and phenotypic correction of AKp2 (-1-) hypophosphatasia mice by lentiviral gene therapy. *J Bone Miner Res.* 2011;26(1):135-142. doi: 10.1002/jbmr.201.
2. Wenkert, D., McAlister, W. H., Coburn, S. P., Zerega, J. A., Ryan, L. M., Ericson, K. L., Hersh, J. H., Mumm, S. and Whyte, M. P. (2011), Hypophosphatasia: Nonlethal disease despite skeletal presentation in utero (17 new cases and literature review). *J Bone Miner Res*, 26: 2389-2398. doi: 10.1002/jbmr.454