



# Prevalencia de la hipofosfatasia en adultos en la comarca de Osona y sus manifestaciones clínicas.

M<sup>a</sup> Carmen Gomar Rubio, Emma Puigoriol Juvanteny, Victor Farré Guerrero, Eduardo Kanterewicz Binstock (ekanterewicz@chv.cat).



## INTRODUCCIÓN

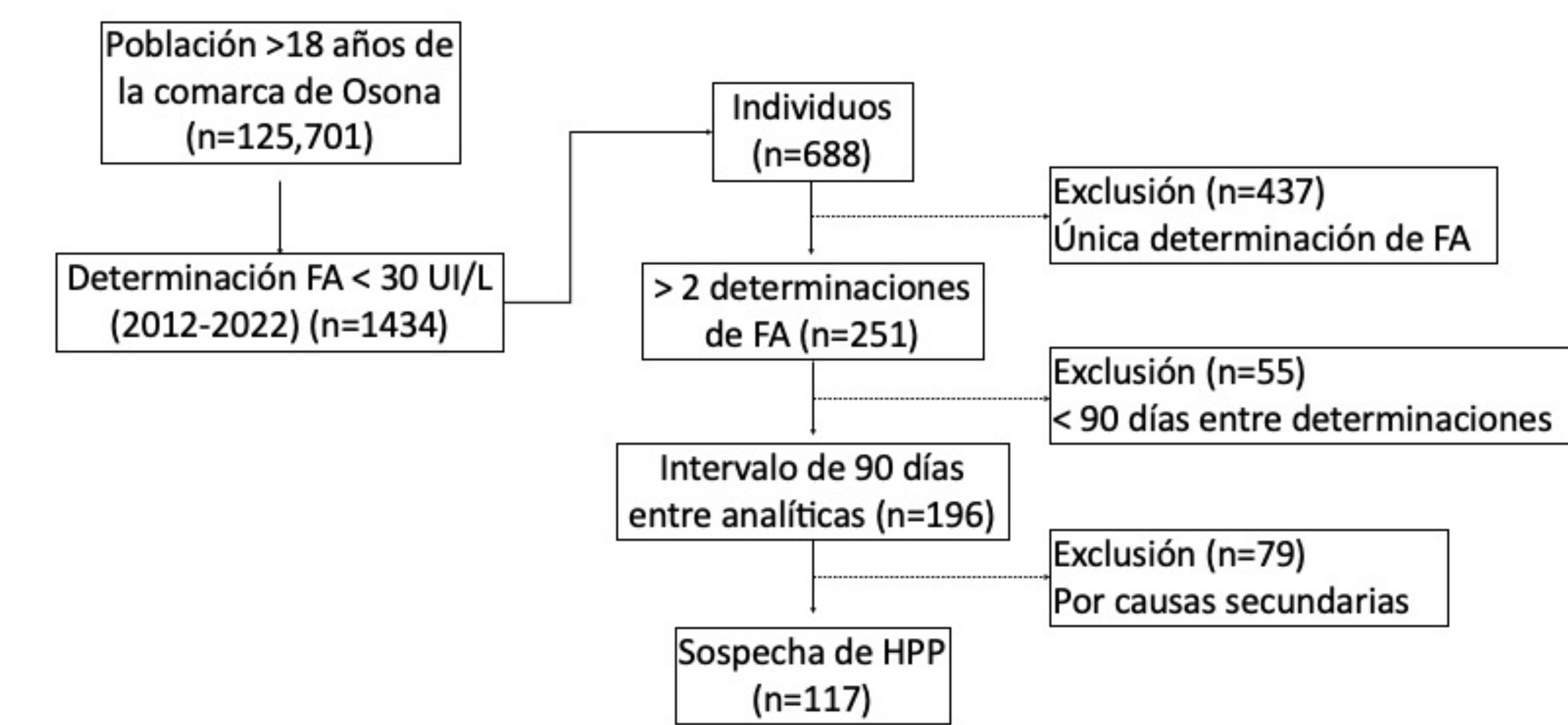
La hipofosfatasia (HPP) es una enfermedad genética rara e infradiagnosticada, caracterizada por los niveles bajos de la enzima fosfatasa alcalina (FA). Presenta una gran variedad de manifestaciones, que se deben a la acumulación de sustratos de la enzima TNSALP (*tissue non-specific alkaline phosphatase*) pirofosfato inorgánico, piridoxal-5-fosfato, fosfoetanolamida. La gravedad es inversamente proporcional a la edad de presentación y los adultos suelen presentar formas leves. La prevalencia descrita es variable y difícil de establecer con precisión debido a la falta de criterios diagnósticos aceptados y a la falta de reconocimiento de la importancia de los niveles bajos de FA.

## OBJETIVO

Estimar la prevalencia de HPP en adultos >18 años de la Comarca de Osona (n=125.701) y describir las características de los posibles casos identificados.

## MÉTODOS

Se trata de un estudio retrospectivo. Para el cálculo de la prevalencia se ha tomado como población de referencia los individuos mayores de 18 años de la comarca de Osona. Los valores de FA fueron obtenidos de la base de datos del laboratorio de bioquímica del Hospital Universitario de Vic (HUV) teniendo en cuenta un periodo de 10 años (*ver figura 1*).



**Fig 1.** Diagrama de flujo de inclusión – exclusión de potenciales pacientes con HPP

## RESULTADOS

Se identificaron 117 casos. La prevalencia estimada fue del 0.09% (1/1074 habitantes mayores de 18 años). Dos casos estaban previamente diagnosticados. La prevalencia en hombres y mujeres es similar, 0,09 y 0,096 respectivamente. Las principales manifestaciones clínicas fueron dolor musculoesquelético, condrocalcinosis, fractura de estrés y tendinitis cálcica.

	Mujeres n=61 (52,14%)	Hombres n=56 (47,86%)	P-valor
Fracturas de estrés, n (%)	8 (13,1%)	15 (26,8%)	0,063
Condrocalcinosis, n (%)	16 (26,2%)	22 (39,3%)	0,132
Tendinitis cálcica, n (%)	9 (14,8%)	9 (16,1%)	0,844
Dolor musculoesquelético, n (%)	46 (75%)	43 (76,8%)	0,862

**Tabla 1.** Descriptiva de las manifestaciones clínicas.

## CONCLUSIONES

La prevalencia aproximada de la hipofosfatasia en la comarca de Osona es similar a la de otras comunidades españolas, se confirma su baja tasa de identificación en los diferentes niveles de atención de salud y sus principales manifestaciones coinciden con las publicadas recientemente. (*Osteoporosis International 2024; 35:439–449*)

