

DISPLASIA OSEA CON HIPERFOSFATASEMIA: CARACTERISTICAS CLINICAS, METABOLICAS, RADIOLOGICAS E HISTOLOGICAS**F. E. Viteri, B. Torún, M. Horwith, E. A. Nuñez, J. Whalen, L. Krook, I. McIntyre****Instituto de Nutrición de Centro América y Panamá (INCAP), Centro de Diagnóstico (Guatemala), Universidad de Cornell (Nueva York) y Real Escuela de Post-Grado en Medicina (Londres)**

Dos pacientes, hermanos, han sido diagnosticados y están bajo tratamiento por displasia ósea con hiperfosfatemia, también conocida como enfermedad juvenil de Paget, hiperfosfatasa hereditaria y otras sinonimias. Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, caracterizada clínicamente por deformidades esqueléticas, enanismo y pseudoparálisis. Los hallazgos bioquímicos más característicos son elevación muy alta en la concentración sérica de fosfatasa alcalina de origen óseo (más de 1,000 U.I.), Ca y P séricos normales, y aumento de hidroxiprolina urinaria total. Radiológicamente se observa engrosamiento y rarefacción de la bóveda craneal; ausencia de hueso compacto en la corteza de los huesos largos y presencia de hueso esponjoso radioluciente; y engrosamiento de los huesos tubulares de la mano. Histológicamente se observa hueso trabeculado en vez de laminar, y con microscopía electrónica se observan depósitos cristalinos en las mitocondrias de los osteoblastos, hallazgo característico a esta enfermedad.

Las características clínicas, bioquímicas, radiológicas e histológicas sugieren un recambio de hueso extraordinariamente rápido debido a un incremento anormal tanto en la resorción como en la formación ósea.