



El consejero de Sanidad Jesús Sánchez Martos ha inaugurado una jornada sobre enfermedades raras

---

El Instituto de Genética de La Paz realiza estudios sobre una enfermedad poco frecuente para una decena de países

- En la jornada se han abordado las novedades diagnósticas y la gestión de las enfermedades minoritarias
- Los genetistas del centro sanitario madrileño han realizado cerca de 400 estudios sobre la hipofosfatasa

**16 de septiembre de 2016.-** El consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid, Jesús Sánchez Martos, ha inaugurado esta mañana una jornada sobre enfermedades poco frecuentes centrada tanto en las novedades diagnósticas como en la compleja gestión de este tipo de patologías. Para ejemplificarlo en una de ellas, se ha analizado la situación actual de la hipofosfatasa, de la cual el Instituto de Genética Médica y Molecular de la Paz (INGEMM), ha realizado 398 estudios diagnósticos para la Comunidad de Madrid, España y una decena de países.

Se eligió como ejemplo de enfermedad rara a la hipofosfatasa debido a que es una enfermedad que potencialmente puede dar sintomatología clínica desde el período prenatal hasta la vida adulta. Es una enfermedad hereditaria poco frecuente que tiene diagnóstico bioquímico y genético molecular y desde hace poco tiempo tiene posibilidades de tratamiento.

La hipofosfatasa se caracteriza por una deficiencia de fosfatasa alcalina que afecta al hueso, el hígado y el riñón. Se trata de una anomalía bioquímica que genera una mineralización defectuosa del hueso y de los dientes. Las características clínicas de esta enfermedad varían desde los casos más graves en los que se puede llegar a la muerte fetal sin hueso mineralizado, con una incidencia de 1 por cada 100.000 nacimientos, a casos menos sintomáticos con fracturas patológicas de las extremidades inferiores en la edad adulta. La enfermedad puede manifestarse de cinco a seis formas clínicas diferentes en función de la edad, el momento del diagnóstico y la severidad de las características clínicas.



## DIAGNÓSTICO SIN FRONTERAS

Para realizar el diagnóstico de esta enfermedad se realizan estudios que buscan el grado de actividad de la fosfatasa alcalina en suero no fraccionada (ALP) y la presencia de una o dos variantes patogénicas en el gen ALPL. Tanto el INGEMM como el CIBERER están alineados con los objetivos del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) y de la iniciativa Horizonte 2020 para el diagnóstico de todas las enfermedades raras de base genética, que son más de 7.000, y lograr tratamiento de al menos 200 de ellas para el año 2020.

En este sentido, hay que destacar que el Hospital La Paz es centro de derivación para diagnóstico molecular de la hipofosfatasa para Europa y otros países del mundo. En los últimos dos años se han realizado 398 estudios genético-moleculares, 344 en pacientes y 54 estudios familiares. El INGEMM ha confirmado el diagnóstico en 140 pacientes de toda España de los cuales 76 son de la Comunidad de Madrid. También ha efectuado 226 estudios solicitados por una decena de países: Dinamarca, Reino Unido, Italia, Lituania, Portugal, Egipto, Rusia, Israel, Emiratos Árabes y Arabia Saudí.

El hospital ha iniciado este año un estudio de investigación, coordinado por la doctora Pilar Aguado, en el que participan las áreas de Reumatología, Bioquímica y Genética para descartar la hipofosfatasa del adulto en aquellos pacientes que tienen la fosfatasa alcalina baja permanentemente. También se ha puesto en marcha recientemente una Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas, coordinada por el doctor Fernando Santos del INGEMM, en la que participan los Servicios de Endocrinología Infantil, Radiodiagnóstico, Anatomía Patológica, Neonatología, Ortopedia y Traumatología, Reumatología y el INGEMM.

La jornada, dirigida por el doctor Pablo Lapunzina, coordinador del INGEMM y director del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ha contado con la participación de Juan Carrión, presidente de la Federación española de Enfermedades Raras (FEDER) y Julio Zarco, director general de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria de la Comunidad de Madrid. También han intervenido Encarna Guillén, consejera de Sanidad de Murcia; Josep Torrent-Farnell, responsable del área del Medicamento del Servicio Catalán de Salud y especialistas del Hospital Niño Jesús, La Paz e IdiPAZ.