



## 242/4479 - DOLOR DE ESPALDA, UN MOTIVO DE CONSULTA COMÚN QUE RESULTA EN ENFERMEDAD RARA

Y. Reverte Pagán<sup>a</sup>, L. Blázquez González<sup>a</sup>, A. Hernández Olivares<sup>b</sup>, C. Cano Bernal<sup>a</sup>, N. Martín Díaz<sup>b</sup> y A. Marín García<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Vistabella. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santomera. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 41 años en estudio por neurología por cefalea migrañosa y crisis de ausencia. Acude por cervicalgia y lumbalgia de larga evolución, con leve rigidez al levantarse, que no afecta al sueño y que empeora a lo largo del día tras labores domésticas, con importante cansancio.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración destaca contractura de ambos trapecios y escoliosis leve por disimetría de miembros inferiores. Se realiza analítica general, radiografía (Rx) y resonancia magnética (RMN) de columna destacando simplemente una fosfatasa alcalina (FA) de 9, con TSH y resto de analítica normal. RMN y Rx con artrosis y protrusiones discales L4-L5 y L5-S1. Repito analítica donde se confirma FA de 10 y cobre sérico de 243. Decido derivar a genética con sospecha de hipofosfatasa y/o enfermedad de Wilson.

**Juicio clínico:** Hipofosfatasa del adulto. Odontohipofosfatasa.

**Diagnóstico diferencial:** Hipofosfatasa, cervicolumbalgia, osteogénesis imperfecta, neoplasia, patología infecciosa sistémica, enfermedades reumatológicas crónicas.

**Comentario final:** La hipofosfatasa es una enfermedad con herencia autosómica dominante y recesiva, de penetrancia variable, por lo que encontramos formas neonatales muy agresivas y la del adulto. Se caracteriza por una deficiencia de fosfatasa alcalina no específica de tejido, que genera una mineralización anormal del tejido óseo y dental. Presenta clínica variable, que incluye raquitismo, fracturas que no consolidan, osteoporosis, alteraciones de la dentición como pérdida prematura de dientes. La clínica acompañante incluye dolor crónico, nefrocalcinosis, hipercalciuria, insuficiencia pulmonar, condrocalcinosis y clínica neurológica. Tras el hallazgo de la FA indagamos en otra sintomatología compatible y en antecedentes familiares, encontrando que tanto la paciente como su hermano y su madre carecían de la totalidad de las piezas dentales, habían tenido múltiples fracturas sin antecedente traumático y antecedentes de cólicos nefríticos. La madre de la paciente tenía epilepsia diagnosticada. Se confirmó mutación heterocigótica patogénica c.334G > C (p.Gly112Arg) en el gen ALPL. El estudio de sus familiares y el de enfermedad de Wilson continúan pendientes. El tratamiento consiste en terapia con paratohormona.

## **Bibliografía**

1. Shoback D, Marcus R, Blikle D. Enfermedad ósea metabólica. Trastornos primarios de la matriz ósea. En: Greena FS, Gardner DG. Endocrinología básica y clínica, 6ª ed. México: Manual Moderno; 2005. p. 371-99.

**Palabras clave:** Hipofosfatasa. Fosfatasa alcalina. Fracturas.