

Paciente masculino de 61 fue remitido a la consulta para valoración de lumbalgia y urolitiasis. La exploración física y análisis de laboratorio resultaron normales excepto por niveles elevados de fosfatasa alcalina total. En su expediente se encuentran determinaciones de hace más de dos años con cifras persistentemente elevadas de fosfatasa alcalina total con un factor de incremento de mas de cinco veces sobre el nivel normal alto

1 ¿ Cuales son los diagnósticos que habría que descartar ?

**PORCENTAJE DE RESPUESTA DE LOS PARTICIPANTES**

67%	OSTEITIS DEFORMANTE (PAGET)	20%	HIPERFOSFATASEMIA FAMILIAR BENIGNA
53%	OSTEOMALASIA	20%	NEFROPATIA
40%	HIPERPARATIROIDISMO	13%	ENFERMEDAD INTESTINAL
40%	CANCER OSEO PRIMARIO O METASTASICO	13%	CARCINOMA EN VIAS BILIARES
33%	CARCINOMA HEPATICO PRIMARIO O METASTASICO	7%	PROSTATITIS
33%	CARCINOMA PROSTATICO METASTASICO	7%	LEUCEMA
27%	COLEDOCOLITIASIS	7%	DEFICIENCIA DE VITAMINA D
20%	MIELOMA MULTIPLE	7%	CARCINOMA DE CABEZA DE PANCREAS

2 ¿ Cuales son los estudios adicionales de laboratorio requiere para fundamentar el diagnóstico ?

87%	CALCIO Y FOSFORO SERICO Y URINARIO	20%	QUIMICA SANGUINEA
53%	GGT / 5 NUCLEOTODASA	20%	DEPURACION DE CREATININA, PROTEINURIA 24 HRS
40%	PRUEBAS DE FUNCIONAMIENTO HEMATICO	20%	HIDROXIPROLINA, OSTEOCALCINA, N TELOPEPTIDOS
40%	EXAMEN GENERAL DE ORINA	13%	CALCIO IONICO
33%	ISOENZIMAS DE FOSFATASA ALCALINA	13%	BIOPSIA HEPATICA
33%	PSA TOTAL, LIBRE Y FOSFATASA ACIDA	13%	ELECTROFORESIS DE PROTEINAS, PROT. BENCE JONES
33%	PARATHORMOINA	7%	UROCULTIVO
27%	BIOMETRIA HEMATICA VSG	7%	AMILASA
27%	MARCADORES TUMORALES	7%	PERFIL TIROIDEO

3 ¿ Cuales son los estudios adicionales de gabinete requiere para fundamentar el diagnóstico ?

67%	RASTREO OSEO METASTASICO	33%	GAMAGRAFIA OSEA Y HEPATICA
53%	TAC	33%	DENSITOMETRIA OSEA
53%	UROGRAFIA EXCRETORA	13%	RMN
47%	ULTRASONIDO DE HIGADO Y VIAS BILIARES	13%	US DE PROSTATATA

DIAGNOSTICO	HIPERFOSFATASEMIA FAMILIAR BENIGNA
Causas, incidencia y factores de riesgo	La hiperfosfatasa familiar es enfermedad benigna de origen obscuro. Se presenta con un aumento de la fracción ósea, hepática o intestinal de las FA, cuyos valores pueden llegar a 2.000; los más frecuentes están entre 500 y 700. Normalmente, hay un aumento de la fracción intestinal secretada en los individuos con sangre de tipo B o O, de modo que en ellos el nivel de corte es un poco más elevado. Se debe descartar una causa hepatobiliar, para lo cual se deben solicitar enzimas hepáticas, como gamaglutamintranspeptidasa y 5' nucleotidasa, o una enfermedad ósea; en caso de duda se debe realizar una gammagrafía ósea, que en esta enfermedad debe salir normal. Para hacer el diagnóstico de hiperfosfatasa familiar, uno de los padres debe estar afectado y no debe haber enfermedad hepática (descartada por las enzimas) ni ósea (descartada por la gammagrafía). Es un cuadro benigno que no se traduce en alteración del esqueleto.
Edad y sexo:	Aunque la prevalencia de hiperfosfatasa primaria es baja, es importante destacar que hasta el 31% de las muestras analizadas en un laboratorio clínico pueden tener una hiperfosfatasa, de ahí, que el médico clínico necesite poseer los conocimientos necesarios para lograr un óptimo manejo diagnóstico y terapéutico de estos pacientes.
Sintomas	En los casos de hiperfosfatasa familiar benigna descritos en la literatura el diagnóstico se efectuó de manera casual durante una analítica de rutina o "chequeo clínico", aunque en varios casos la causa que motivó el estudio fue la presencia de dolores articulares.
DIAGNOSTICO	Hoy día se dispone de técnicas que permiten identificar las isoenzimas o fracciones de la FA, lo que permite localizar el tejido del que procede la FA sérica: hígado, hueso, riñón, intestino y placenta. En condiciones fisiológicas, el origen hepático y óseo constituyen más del 90% de la fosfatasa, siendo la relación entre estas fracciones de 1:1. La isoforma intestinal de la fosfatasa alcalina es la de menor presencia en el plasma de personas sanas, se ha descrito su aumento en niños con afección intestinal y en pacientes con afecciones hepáticas graves.
Pronostico	Habitualmente la hiperfosfatasa es secundaria a afecciones crónicas o al uso de medicamentos, sin embargo en un número no despreciable de casos, no se identifica su causa. Estas últimas son las denominadas hiperfosfatasemias primarias las cuales en general tienen un pronóstico favorable
Bibliografía	Hiperfosfatasa familiar. Reporte de un caso y consideraciones diagnósticas An. Med. Interna (Madrid) v.24 n.8 Madrid ago. 2007