Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S60

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# 616 - SOBRECARGA DE VITAMINA B6 PARA EL DIAGNÓSTICO DE HIPOFOSFATASIA

***Sofía Álvarez Villalobos***[1], *Patricia Caso Fernández*[1], *Carolina Sañudo Campo*[2], *Álvaro del Real Bolt*[2], *María Teresa García Unzueta*[1], *Joan Canal Ortiz*[1] *y José Antonio Riancho Moral*[1]

[1]*Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.* [2]*Universidad de Cantabria, Santander, España.*

## Resumen

*Objetivos:* Los niveles séricos de piridoxal fosfato (PLP), principal forma circulante de la vitamina B6, son un índice de actividad de fosfatasa alcalina (FA), por lo que resultan útiles en el diagnóstico de hipofosfatasia. Sin embargo, existe un solapamiento notable entre los niveles de sujetos control y de pacientes. El objetivo de este estudio fue caracterizar la respuesta de los niveles de PLP tras una suplementación con vitamina B6 en controles y en pacientes con FA baja consistente con hipofosfatasia, y explorar así su potencial utilidad diagnóstica.

*Métodos:* Se midió el PLP en plasma mediante un método cromatográfico (Reference Laboratory) basalmente y tras suplementación durante 6 días con 20 mg/día de vitamina B6. Se incluyeron tres grupos de individuos: 1) controles sanos (n = 10); 2) pacientes con hipofosfatasia con mutación demostrada en el gen ALPL (n = 9); y 3) pacientes con FA baja de causa desconocida, sin mutaciones detectadas en ALPL (n = 7).

*Resultados:* Los niveles basales de PLP fueron de 66,6 ± 28,4 nmol/l; 199,6 ± 92,9 nmol/l y 80,5 ± 38,7 nmol/l en los grupos 1,2 y 3, respectivamente (p = 0,0002). Aunque el promedio fue significativamente mayor en el grupo con mutaciones en ALPL, 4 de los pacientes (44%) presentaron niveles basales dentro del rango control. Los niveles de PLP tras la suplementación fueron de 256,2 ± 90,4; 856,8 ± 357,1 y 289,6 ± 40,4 en los grupos 1,2 y 3, respectivamente (p < 0,0001), con diferencias significativas entre los pacientes con mutaciones y los otros dos grupos (p < 0,0001). Sin embargo, no hubo diferencias significativas entre el grupo control y el grupo sin mutaciones detectadas. Ninguno de los individuos de estos dos grupos superó el nivel de 450 nmol/l tras la suplementación, mientras que alcanzaron niveles superiores a ese umbral 8 de los 9 pacientes con mutaciones (89%).

*Discusión:* La hipofosfatasia es un trastorno hereditario poco frecuente debido a una mutación en el gen ALPL, que codifica la fosfatasa alcalina no específica de tejido, lo que supone una reducción de los niveles séricos de FA. El déficit enzimático conduce a la acumulación de sus sustratos endógenos, como el PLP y el pirofosfato. El diagnóstico se basa en la combinación de datos bioquímicos (disminución de FA y aumento de PLP) y genéticos (secuenciación del gen ALPL). Sin embargo, en ocasiones resulta complejo. Algunos pacientes presentan disminución de FA consistente con hipofosfatasia, pero sin mutaciones detectables en ALPL. Por otro lado, existe solapamiento de los niveles basales de PLP entre pacientes e individuos normales, sobre todo si los pacientes

presentan bajo aporte nutricional de vitamina B6. Por ello se necesitan nuevos procedimientos que ayuden en el diagnóstico de casos inciertos.

*Conclusiones:* La medida de los niveles de PLP tras la suplementación oral con vitamina B6 permite identificar los pacientes con mutaciones en ALPL. Un punto de corte de 450 nmol/l tiene una sensibilidad del 88% y una especificidad del 100%, por lo que podría ser una alternativa al estudio genético cuando no sea posible la secuenciación del gen ALPL.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.