

Hipofosfatasia (HPP)

A Hipofosfatasia é uma doença genética rara hereditária, e sua sigla, HPP, deriva do seu nome em inglês Hypophosphatasia. Ela é provocada por mutações em um gene relacionado com a calcificação dos ossos e com o desenvolvimento dos dentes, causando desde problemas dentários leves até comprometimento esquelético e fraturas graves.

Dependendo da intensidade da doença, os pacientes podem apresentar ossos mais fracos e diversas alterações no corpo, como crânio alongado, juntas alargadas ou estatura corporal reduzida. Estima-se que as formas graves de HPP ocorram em aproximadamente um em cada 100.000 nascidos vivos.

Em geral, quanto mais cedo os sintomas de HPP aparecem, mais grave é a condição. Os sintomas clínicos da Hipofosfatasia são muito diferentes entre os pacientes, mas podem incluir: fraturas em diversas regiões; perda prematura dos dentes; enfraquecimento muscular e elevados níveis de fosfato e cálcio no sangue.

O diagnóstico feito através de exame de raios-x e de sangue. Dosagens baixas de Fosfatase Alcalina, associadas a elevações na Vitamina B6, são sugestivas de HPP.

Níveis aumentados de fosfoetanolamina na urina também podem indicar a presença da doença. Além disso, é importante avaliar o quadro clínico de deformidades, fraturas, queda dentária precoce, além de convulsões, nos casos mais graves.

O diagnóstico preciso e o tratamento adequado é fundamental. Compartilhe informações sobre doenças raras. O conhecimento salva vidas!

Dúvidas? Fale com AFAG!

WWW.AFAGBRASIL.ORG.BR



0800 777 2902



(19) 99632-6225



contato@afag.org.br



*Siga-nos
nas mídias
sociais!*



**SOMOS
TODOS
RAROS**

Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas
com Doenças Graves, Raras e Deficiências.