



Universidad de Granada

Cerca de 15.000 españoles podrían padecer hipofosfatasa, una enfermedad ósea rara, y no saberlo

18/09/2019

Actualidad

La hipofosfatasa (HPP) es una enfermedad genética rara, grave y potencialmente mortal causada por una o varias mutaciones en el gen codificante para la fosfatasa alcalina (ALPL), y a menudo se confunde su diagnóstico. Con el fin de avanzar en su evaluación clínica correcta, investigadores del CIBER de Fragilidad y Envejecimiento Saludable (CIBERFES) del grupo de Manuel Muñoz Torres (investigador de la Universidad de Granada) en el Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (Hospital Universitario San Cecilio), han implementado un protocolo útil para evaluar la proporción actual de pacientes afectados con esta enfermedad y han validado el fenotipo asociado a dos nuevas mutaciones identificadas, mediante estudios bioinformáticos y ensayos in vitro a nivel celular.



[Seguir leyendo](#)