

Hypophosphatasie (HPP)

ist eine erbliche, fortschreitende und sehr seltene Systemerkrankung, die schwerwiegende Folgen für multiple Organsysteme des Körpers hat und zu behindernden oder lebensbedrohlichen Komplikationen führen kann. HPP kann Männer und Frauen jeden Alters betreffen.¹⁻⁴

Weiterführende Informationen unter:

www.hypophosphatasie.de

www.strensiq.de (Log-in erforderlich)



Wie wird HPP verursacht?^{1,5-8}

HPP ist eine erbliche Systemerkrankung, bei der durch eine Genmutation das Enzym **alkalische Phosphatase (AP)** in **zu geringer Konzentration** oder mit geringerer Aktivität im Körper hergestellt wird. Dadurch kommt es bei HPP-Patient:innen zu einer **mangelnden Knochenmineralisierung**, da das Enzym AP Kalzium und Phosphat nicht ausreichend miteinander verbinden kann. Zusätzlich können sich Pyrophosphat, Kalzium und Phosphat an verschiedenen Stellen im Körper ansammeln und zu den verschiedenen Symptomen der HPP führen.



Welche Symptome treten auf?^{1,9-15}



Knochen

- Mineralisierungsstörung der Knochen
- Häufige, auch atraumatische Frakturen
- Knochendeformitäten
- Knochenschmerzen



Muskeln & Gelenke

- Muskelschwäche
- Muskel- und Gelenkschmerzen
- Gichtähnliche Probleme
- Gangauffälligkeiten („Watschelgang“)



Schädel & Gehirn

- Verformung des Schädels durch verfrühten Verschluss der Schädelnähte (Kraniosynostose) mit ggf. Hirndruckerhöhung
- Krampfanfälle (besonders bei Neugeborenen und Säuglingen)
- Kopfschmerzen und Depression



Nieren, Magen-Darm-System

- Nephrokalzinose (Ablagerung von Kalzium in den Nieren)
- Niereninsuffizienz
- Gedeihstörung, Übelkeit und Erbrechen (besonders bei Säuglingen und Kleinkindern)



Rippen & Lunge

- Unterentwicklung der Rippenknochen und der Lunge
- Atemprobleme, die eine Beatmungshilfe erfordern (besonders bei Neugeborenen und Säuglingen)



Zähne

- Vorzeitiger Milchzahnverlust (z. T. mit intakter Wurzel)
- Frühzeitiger Verlust bleibender Zähne
- Zahnfleischerkrankungen und starke Karies

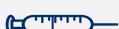


Wie wird HPP diagnostiziert?

- Da die Symptome der HPP anderen, gängigeren Erkrankungen ähneln können, kommt es oft zu Fehldiagnosen.^{1,16}
- Die Diagnose HPP wird auf Grundlage der klinischen Beurteilung und einem einfachen Bluttest gestellt, mit dem die dauerhaft erniedrigte AP-Aktivität nachgewiesen wird.^{1,15}
- Eine frühe, korrekte Diagnose ist entscheidend, um Patient:innen richtig behandeln zu können.^{1,15}

Daher gilt es, die Bekanntheit der Erkrankung zu steigern:

www.leben-mit-hpp.de



Wie wird HPP behandelt?^{1,5}

- Ziele einer Therapie sind die **Stärkung des Knochens**, die Vermeidung von Knochenbrüchen, die **Reduktion von Schmerzen**, der Erhalt und die Unterstützung der für den Alltag wichtigen Körperfunktionen, sowie die **Verbesserung von Mobilität und Lebensqualität und bei Säuglingen der Überlebenschancen**.
- Regelmäßige **Physiotherapie** kann dabei helfen, die Körperfunktionen und die Mobilität zu erhalten.
- Eine **Schmerztherapie** sollte nach Bedarf durchgeführt werden.
- **Vitamin D und Kalzium** sollten nur in **Rücksprache mit dem Arzt** eingenommen werden, da sie in hoher Dosierung die HPP verschlechtern können.
- Bestimmte **Osteoporose-Medikamente** wie zum Beispiel Bisphosphonate sind bei HPP **kontraindiziert**.
- Für Erwachsene und Kinder, bei denen die ersten HPP-Symptome im Kindes-/Jugendalter aufgetreten sind, gibt es eine **Enzymersatztherapie zur Behandlung der Knochenmanifestationen**.

Wo finden Betroffene Hilfe?



Selbsthilfegruppen bieten Betroffenen Informationsmaterial, Kontaktadressen und die Möglichkeit zum Austausch. Die deutsche Selbsthilfeorganisation ist: Hypophosphatasie Deutschland e.V. (www.hppev.de)

AlPaCa – Das Alexion Patient Care Program unterstützt Patient:innen mit umfassenden Informationen in Form von Broschüren und Artikeln, persönlicher Betreuung und Erinnerungsfunktionen – ohne medizinische Beratung, die bleibt in den Händen des ärztlichen Behandlers.

Mehr unter: <https://alpaca-programm.de/hpp/>

1. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013; 10(suppl2):380-388. **2.** Fraser D, et al. Am J Med. 1957;22(5):730-746. **3.** Rush ET, et al. Orphanet J Rare Dis. 2019 Aug 16;14(1):201. **4.** Weber T. J., Sawyer E. K., et al. Metabolism: Clinical and Experimental, 65(10), 1522–1530. **5.** Whyte MP. Ann N Y Acad Sci. 2010;1192:190-200. **6.** Whyte MP. Hypophosphatasia: nature's window on alkaline phosphatase function in humans. In: Bilezikian JP, Raisz LG, Martin TJ, eds. Principles of Bone Biology. Vol 1. 3rd ed. San Diego, CA: Academic Press; 2008:1573-1598. **7.** Whyte MP. Hypophosphatasia. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. Vol 4. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:5313-5329. **8.** Beck C, et al. Open Bone J. 2009;1:8-15. **9.** Whyte MP, et al. N Engl J Med. 2012;366(10):904-913. **10.** Whyte MP, et al. The Journal of Pediatrics. 2019;209(4):116-124. **11.** Beck C, et al. Rheumatol Int. 2011;31(10):1315-1320. **12.** Coe JD, et al. J Bone Joint Surg Am. 1986;68(7):981-990. **13.** Mornet E. Orphanet J Rare Dis. 2007 Oct 4;2:40. **14.** Baumgartner-Sigl S, et al. Bone. 2007;40(6):1655-1661. **15.** Mornet E, Nunes ME. Hypophosphatasia. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephen K, eds. GeneReviews. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 1993. **16.** Mohn A, et al. Acta Paediatr. 2011;100(7):e43-e46.

Weitere Informationen finden Sie unter alexion.de