Was ist eigentlich **Hypophosphatasie?**



ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

Inhaltsverzeichnis

Was ist Hypophosphatasie (HPP)? 3

Wie entsteht HPP? 4

Wie bekommt man HPP? 5

Wie äußert sich HPP
bei Kindern und Jugendlichen? 6

Wie äußert sich HPP bei Erwachsenen? 8

Wie wird HPP festgestellt? 10

Wie kann HPP behandelt werden? 11

Was können Sie für sich selbst tun? 12

Was bedeutet HPP für meinen Alltag? 14

Was ist Hypophosphatasie (HPP)?

Hypophosphatasie (HPP) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung mit Beteiligung des Skeletts und anderer Organe. Man kann sich nicht mit HPP anstecken, man hat es von Geburt an.

HPP ist selten (weniger als 1 von 2.000 Menschen sind betroffen).

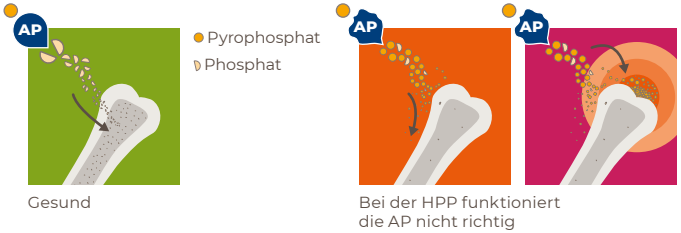


Das Erscheinungsbild der HPP ist sehr variabel. Die Erkrankung kann in jedem Lebensalter vom Säugling bis zum Erwachsenen auftreten.

Wie entsteht HPP?

Die Ursache der Hypophosphatasie ist die verminderte oder fehlende Aktivität eines bestimmten Enzyms, der „Alkalischen Phosphatase“ (AP). Sie unterstützt die Einlagerung von Kalzium und Phosphat in die Knochen, wodurch diese stärker und widerstandsfähiger werden.

Bei HPP steht das Enzym nicht mehr in ausreichender Menge zur Verfügung, weshalb weniger Kalzium und Phosphat in die Knochen eingebaut werden. Die Folge ist, dass die Knochen brüchig werden. Überschüssiges Kalzium und Phosphat lagern sich außerhalb des Knochens und in anderen Organen ab.



Gesund

Bei der HPP funktioniert die AP nicht richtig

Wie bekommt man HPP?



Das menschliche Erbgut besteht aus je einem kompletten Erbanlagensatz von Mutter und Vater. Ist nun entweder bei einem der Elternteile oder bei beiden die Erbanlage für die alkalische Phosphatase defekt, kann dies auf die Kinder übertragen werden.

Nicht jeder Mensch, der eine solche Erbgutveränderung trägt, erkrankt an HPP. Je nachdem, ob eine oder zwei Erbanlagen defekt sind, kommt es zu unterschiedlichen Schweregraden der Erkrankung.

Ein genetischer Test kann eine HPP bestätigen, aber nicht ausschließen. Er kann helfen, andere betroffene Familienmitglieder zu finden oder als Information für die Familienplanung dienen.

Wie äußert sich HPP bei Kindern?

HPP äußert sich bei Säuglingen, Kindern und Jugendlichen unterschiedlich. In allen Altersstufen können Verzögerungen von Wachstum und Entwicklung auftreten. Auch brüchige, verformte Knochen, Schädeldeformation und Muskelbeschwerden sind mögliche Symptome.

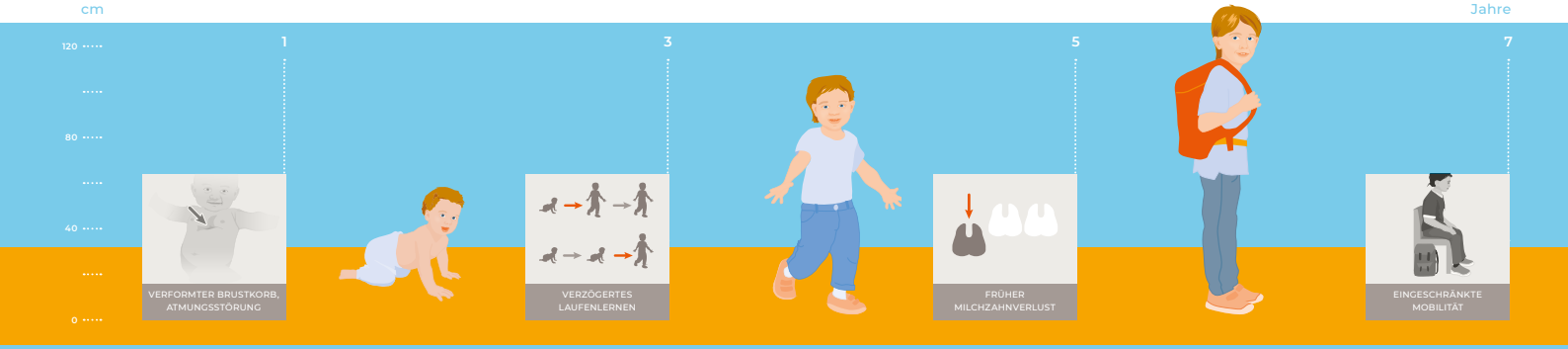
Einige weitere mögliche Symptome, die in Abhängigkeit von Alter und Entwicklungsphase des Kindes auftreten können, zeigt folgende Liste:

Bei Säuglingen

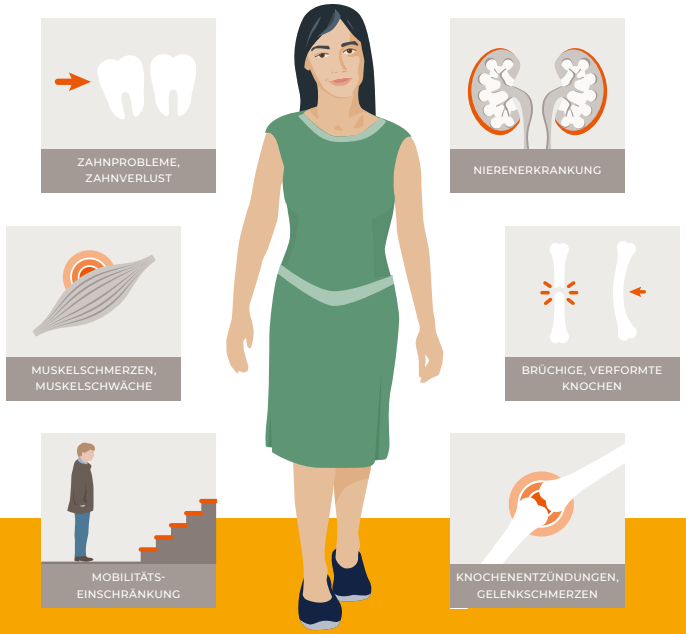
- Gedeihstörung
- Krampfanfälle
- Nierenfunktionsstörungen oder Nierensteine
- Schluckbeschwerden und häufiges Erbrechen
- Schmerzen

Bei Kindern und Jugendlichen

- Früher Ausfall der Milchzähne
- Magen-Darm (gastrointestinale) Beschwerden, wie z. B. Appetitlosigkeit, Übelkeit, Verdauungsprobleme
- Konzentrationsprobleme
- Schmerzen
- Verzögertes Laufenlernen
- Watschelnder Gang



Wie äußert sich HPP bei Erwachsenen?



Bei jedem Patienten kann sich die HPP unterschiedlich äußern, deshalb enthält die folgende Auflistung nur eine Auswahl der häufigsten Symptome:

- Brüchige, verformte Knochen
- Knochenentzündungen, Gelenkschmerzen
- Gelenk- und Sehnenverkalkungen
- Magen-Darm (gastrointestinale) Beschwerden, wie z. B. Durchfall, Verstopfung und Unverträglichkeiten
- Fatigue/anhaltende Erschöpfung
- Neuropsychiatrische Symptome wie z. B. Depression, Ängstlichkeit, Empfindungsstörungen, Kopfschmerzen, Konzentrations- und Gedächtnisstörungen
- Nierenerkrankungen z. B. Nierensteine
- Karies, Parodontitis, Zahnausfall

Wie wird HPP festgestellt?

Die körperliche **Untersuchung** und **Krankengeschichte** mit der Erfassung von Symptomen in der Kindheit und der Familiengeschichte spielen eine wichtige Rolle bei der Diagnose der HPP.

Laborspezifische Untersuchungen im Blut und Urin sind für die Diagnose wichtig.

Eine **genetische Untersuchung** kann zur Stützung der Diagnose oder für eine genetische Beratung sinnvoll sein.

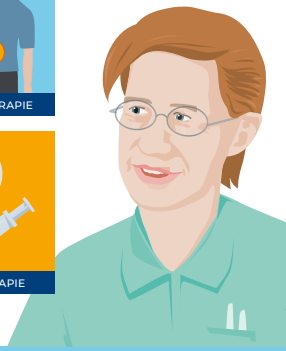
Die Bildgebung mittels Röntgen oder MRT wird zur Diagnose von Knochenbrüchen eingesetzt.



Wie kann HPP behandelt werden?*

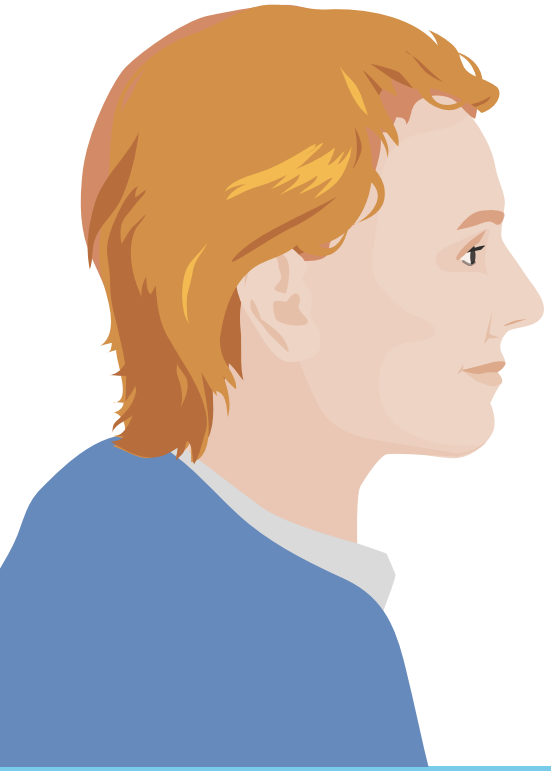
- Physiotherapie dient dem Aufbau der Muskulatur und zur Stützung des Skeletts.
- Hilfsmittel erleichtern den Alltag.
- Schmerztherapie vermindert das Auftreten von Schmerzen.
- Bruchversorgung dient der Stabilisierung und Schmerzreduktion.
- Nahrungsergänzung oder Ernährungsumstellung soll nur nach Absprache mit dem Arzt erfolgen.
- Enzymersatztherapie erhöht die Aktivität der AP.

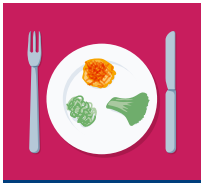




*nur nach Absprache mit dem Arzt

Was können Sie für sich selbst tun?





Vermeidung von Übergewicht aufgrund der Knochenbelastung und ausgewogene Ernährung sind wichtig. Ernährungsumstellung darf nur nach Arztrücksprache erfolgen.



Um die eigene Mobilität zu erhalten, ist sportliche Aktivität wichtig. Diese sollten Sie immer in Rücksprache mit dem Arzt durchführen.



Regelmäßige Ruhepausen entsprechend den eigenen Bedürfnissen sind wichtig.



Die Symptome der HPP können sich im Laufe der Zeit verändern. Eine regelmäßige Kontrolle durch den Arzt ist wichtig, um den Krankheitsverlauf und die Therapie zu beurteilen.

Was bedeutet HPP für meinen Alltag?



HPP kann zu Schmerzen, schneller Erschöpfung sowie Einschränkungen von alltäglichen Aktivitäten und der Mobilität führen.

Nicht jeder Tag läuft gleich gut – dies zu akzeptieren kann hilfreich sein. Sie sind mit HPP nicht alleine – Selbsthilfegruppen bieten Informationsmaterial, Kontaktadressen und die Möglichkeit zum Austausch mit anderen Betroffenen an.

HPP Deutschland e. V.

Der deutschsprachige Verein Hypophosphatasie Deutschland e.V. wurde 2006 als weltweit zweiter Patientenverband für Menschen mit HPP gegründet und widmet sich der Betreuung und Versorgung der betroffenen Familien – der Vernetzung von Medizin, Forschung und Patienten – sowie der Aufklärung der Öffentlichkeit über die HPP. Hier finden Betroffene und Interessierte viele wertvolle Beratungsmöglichkeiten.

Interessierte können sich per E-Mail melden.

HPP Deutschland e. V.
info@hpp-ev.de
www.hpp-ev.de

Literaturquellen

Schmidt T. et al. Der Internist 2016; 57: 1145–1154.

Jandl N.M., Volk A., Barvencik F. Hypophosphatasie – eine klinisch und genetisch variable Erkrankung. medgen 2019; 31:364–371, Springer Verlag.

Jakob F., Hofmann C., Girschick H. Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. Seefried L. (Hrsg.) UNI-MED, 1. Auflage 2017, ISBN 978-3-8374-2381.

Dieses Angebot wird von der Alexion Pharma Germany GmbH herausgegeben.

Postanschrift:
Alexion Pharma Germany GmbH
Landsberger Straße 300
80687 München

Kontakt:
Telefon: +49 (0) 89 45 70 91 300
E-Mail: alexion.germany@alexion.com
www.Alexion.de

Redaktion und inhaltliche Verantwortung:
Alexion Pharma Germany GmbH

M/DE/UNB-H/0114