

Seltene Erkrankung Hypophosphatasie (HPP) – der lange Weg zur Diagnose

HPP ist eine **erbliche Stoffwechselerkrankung** mit **Beteiligung des Skeletts** und anderer **Organe**. Ihr Verlauf kann sehr unterschiedlich sein.

Seltene Erkrankungen betreffen weniger als 1 von 2.000 Menschen.

Aufgrund der Symptome kann HPP mit anderen Erkrankungen verwechselt werden. Es dauert häufig lange, bis die Erkrankung erkannt wird. **Deshalb: Bei einem niedrigen Wert der alkalischen Phosphatase genau hinschauen.**

Familie und Freunde können eine wichtige Stütze sein.

Zentren für seltene Erkrankungen

Können bei Diagnose und Therapie unterstützen. Insgesamt gibt es 33 Zentren in Deutschland. Bei Verdacht auf HPP können vor allem Osteologen und Spezialisten für Knochenstoffwechselerkrankungen weiterhelfen.



Hausarzt

HPP kann in jedem Alter auftreten (auch bei Säuglingen).

Mögliche Symptome der HPP:

Bei Erwachsenen:

- Wiederholte und schlecht heilende Knochenbrüche
- Muskelschmerzen
- Deformierungen von Knochen, Knochenschmerzen
- verringerte Nierenfunktion
- Muskelschwäche, Arthritis, Gelenkschmerzen
- Parodontose, Karies, Zahnverlust

Bei Kindern / Säuglingen:

- Verformter Brustkorb: Atmungsstörung
- Gedeihstörung: verzögertes Laufenlernen
- Krampfanfälle
- früher Milchzahnverlust

Orthopäde

Neurologe

Rheumatologe

Pneumologe

Zahnarzt

Oft werden viele verschiedene Fachärzte aufgesucht, bis die richtige Diagnose gestellt wird.

Therapieversuche

Fehldiagnosen

Beschwerden bleiben

Folgen können Behinderung, Benötigen eines Rollstuhls oder Berentung sein.

Mögliche Verwechslung mit:

- Arthrose
- Rheuma
- Osteoporose
- Psychosomatischen Störungen
- Parodontose, Zahnverlust
- Fibromyalgie

Selbsthilfegruppen

bieten Infomaterial, Kontaktadressen und die Möglichkeit zum Austausch.
Hypophosphatasie Deutschland e.V.
www.hpp-ev.de

Diagnose HPP

„DIE SYMPTOME SIND LEICHT ZU VERWECHSELN...“

„GUT, DASS SIE GENAUER HINGE- SEHEN HABEN.“

HPP ist nicht heilbar, aber behandelbar: Je nach Ausprägung können eine Enzyersatztherapie, mäßiges Körpertraining und Schmerztherapie zur Anwendung kommen.