

Wichtige Symptome bei Hypophosphatasie-Patient:innen

Häufige klinische Befunde mit Hypophosphatasie (HPP)

Kinder und Jugendliche:¹⁻³



- Frühzeitiger Milchzahnverlust
- Rachitis
- Gebogene Röhrenknochen
- Kraniosynostose
- Muskel-, Gelenk- und Knochenschmerzen
- Muskelschwäche
- Gangauflägkeiten (Watschelgang)
- Entwicklungsstörung



Erwachsene:¹⁻³



- Schlechter Zahnstatus, Zahnverlust
- Muskel- und Gelenkschmerzen
- Muskelschwäche
- Knochenschmerzen
- Osteomalazie
- Atypische Femur- und Metatarsalfrakturen
- Pseudofrakturen

Achten Sie auf das Warnsignal zu niedrige alkalische Phosphatase-Aktivität!

Mögliche Differenzialdiagnosen

Kinder und Jugendliche:¹⁻³

- Vitamin-D-Mangel-Rachitis
- Osteogenesis imperfecta (OI)
- X-chromosomal Hypophosphatämie (XLH)
- Osteoporose/Osteopenie
- Chronische nichtbakterielle Osteomyelitis (CNO)

Erwachsene:¹⁻³

- Osteoporose/Osteopenie
- Rheumatische Erkrankungen
- Fibromyalgie
- Chondrokalzinose/Pseudogicht
- Arthrose
- Extraossäre Verkalkungen

AP-Referenzwerte⁴



35–104 U/l
(0,58–1,73 µKat/l)



40–129 U/l
(0,67–2,15 µKat/l)

1 Whyte MP. Pediatric Bone. 2012; 771–794.

2 Jakob F et al., Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. 1. Auflage, Bremen, UNI-MED Verlag AG, 2017.

3 Hofmann C et al., arthritis + rheuma. 2023; 43:113–119.

4 Niederau, B.hm. Klinikleitfaden Labordiagnostik. Available from: VitalSource Bookshelf, (7th Edition). Elsevier GmbH, Urban & Fischer Verlag, 2021.

Hypophosphatasie Diagnosealgorithmus¹



Klinische
Symptomatik



Familien-
anamnese

Bestimmung der alters- und geschlechtsspezifischen AP

ERNIEDRIGT



GRENZWERTIG*



NORMAL

NORMAL

Kontrolle AP



Bestimmung PLP (Vitamin B₆)**



Genetik



Hypophosphatasie Basisassessment



(z.B.: Labor, Bildgebung, Nierensonografie, Zahndaten)

Differenzial- diagnostik

1 Jakob F., Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. UNI-MED, 1. Auflage 2017; 71.

* Bei der Hypophosphatasie ist die alkalische Phosphatase (AP) dauerhaft erniedrigt.

** Pyridoxal-5-Phosphat (PLP) ist die aktivierte Form vom Vitamin B₆ und wird im Serum gemessen.

Diese Informationen sind kein Ersatz für eine ärztliche Beurteilung oder klinische Diagnose.

Eine Laborübersicht zur
genetischen Analyse des
ALPL-Gens finden Sie hier:

