



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



- Gangauffälligkeiten (Watschelgang)
- Entwicklungsstörung

Erwachsene:¹⁻³



- Schlechter Zahnstatus, Zahnverlust
- Muskel- und Gelenkschmerzen



- Muskelschwäche
- Knochenschmerzen
- Osteomalazie



- Atypische Femur- und Metatarsalfrakturen
- Pseudofrakturen

Mögliche Differenzialdiagnosen

Kinder und Jugendliche:¹⁻³

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

Erwachsene:¹⁻³

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

Untere AP-Referenzwerte⁴



35 U/l
(0,58 µKat/l)



40 U/l
(0,67 µKat/l)

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

AP: alkalische Phosphatase, **HPP:** Hypophosphatasie

1 Whyte MP, Pediatric Bone. 2012; 771-794. **2** Jakob F, Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. UNI-MED, 2. Auflage 2021. **3** Hofmann C et al., arthritis + rheuma. 2023; 43:113-119. **4** Niederau CM, Böhm BO. Klinikleitfaden Labordiagnostik. Verfügbar über: VitalSource Bookshelf, (7th Edition). Elsevier GmbH, Urban & Fischer Verlag, 2021.

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

HPP Diagnosealgorithmus^{1,2}



Klinische Symptomatik



Familienanamnese



Bestimmung der alters- und geschlechtsspezifischen AP

NORMAL ODER NICHT EINDEUTIG*

PERSISTIEREND ZU NIEDRIG



Differenzialdiagnostik

HPP-Diagnosekriterien nach Khan et al.^{1,**}

Obligates Kriterium: Persistierend erniedrigte Serum-AP-Aktivität

Hauptkriterien bei Erwachsenen:

- Nachweis einer *ALPL*-Genvariante
- Erhöhung AP-Substrate, v. a. PLP (Vit. B₆)
- Atypische Femurfrakturen
- Wiederkehrende Stressfrakturen der Mittelfußknochen

Nebenkriterien bei Erwachsenen:

- Nephrokalzinose
- Chondrokalzinose
- Chronische muskuloskelettale Schmerzen
- Schlecht heilende Frakturen
- Frühzeitiger atraumatischer Zahnverlust



Mindestens **zwei Hauptkriterien** ODER **ein Hauptkriterium und zwei Nebenkriterien** erfüllt.

HPP-Diagnose

AP: alkalische Phosphatase, **HPP:** Hypophosphatasie, **PLP:** Pyridoxal-5'-Phosphat

*Die AP-Aktivität kann normal erscheinen, z. B. nach rezenten Frakturen, in der Schwangerschaft oder bei Vitamin-D-Mangel. **Adaptiert nach Khan AA et al., basierend auf Konsensempfehlungen, die von der internationalen Arbeitsgruppe (IWG) HPP entwickelt wurden. ¹ Khan AA et al., Osteoporosis Int. 2024; 35(3):431–438.

² Jakob F, Diagnostik und Management der Hypophosphatasie, UNI-MED, 2. Auflage 2021.

Eine umfassende Übersicht
über spezialisierte Labore
finden Sie hier:

