

# Symptome bei Hypophosphatasie-Patient:innen in der Rheumatologie

## Häufige klinische Befunde bei Erwachsenen mit HPP<sup>1-3</sup>



- Knochen- und Muskelschmerzen
- Arthralgie/Arthritis
- Myopathie
- Chondrokalzinose



- Osteomalazie
- Osteopenie, sekundäre Osteoporose
- Stress-/Pseudo-/Fragilitätsfrakturen in jedem Lebensalter
- Verzögerte/schlechte Frakturheilung



- Gangauffälligkeiten (Watschelgang)
- Beeinträchtigung der körperlichen Funktion und Mobilität (Gebrauch von Gehhilfen)



- Schlechter Zahnstatus, Zahnverlust



- Nierensteine, Nephrokalzinose
- Nierenfunktionsstörungen



- Fatigue
- Depressive Störung/Angststörung

## Mögliche Differenzialdiagnosen<sup>1-3</sup>

- Entzündliche Gelenkerkrankungen wie Rheumatoide Arthritis, Spondyloarthritis oder Osteoarthritis
  - Chondrokalzinose/Pseudogicht
  - Kollagenosen
  - Fibromyalgie
- 
- Osteopenie/Osteoporose
  - Osteomalazie, z. B. aufgrund von Vitamin-D-Mangel
  - Morbus Forestier
  - Osteogenesis imperfecta
- 
- Parodontalerkrankung

Die alkalische Phosphatase (AP) kann auch zu niedrig sein!  
Achten Sie auf die alters- und geschlechts-spezifischen Referenzwerte.

1 Barvencik F. Thieme-Refresher Rheumatologie. 2017; 10:13–24.

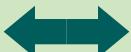
2 Feurstein J et al., Orphanet J Rare Dis. 2022; 17(1):435.

3 Karakostas P et al., Z Rheumatol. 2022; 81(6):513–519.

# Hypophosphatasie Diagnosealgorithmus<sup>1</sup>



Klinische  
Symptomatik



Familien-  
anamnese



## Bestimmung der alters- und geschlechtsspezifischen AP

ERNIEDRIGT



GRENZWERTIG\*



NORMAL

NORMAL

## Kontrolle AP



## Bestimmung PLP (Vitamin B<sub>6</sub>)\*\*



## 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 B<sub>6</sub> 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:

