

# 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

**Kontrolle AP**

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

**Genetik**

**Hypophosphatasie  
Basisassessment**

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

**Differenzial-  
diagnostik**

<sup>1</sup> 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:**

