

# HYPOPHOSPHATASIE (HPP)

Eine seltene Stoffwechselerkrankung



## ALLES WICHTIGE ZU HPP AUF EINEN BLICK

Sie selbst haben die Diagnose Hypophosphatasie (HPP) erhalten? Jemand aus Ihrem Umfeld ist erkrankt? Mit diesem Flyer beantworten wir kurz und verständlich die wichtigsten Fragen für Sie.

### HYPOPHOSPHATASIE (KURZ: HPP) ...

... ist eine seltene, erbliche Stoffwechselerkrankung, die durch einen Gendefekt verursacht wird. Dadurch fehlt es an einem Enzym, das für die Mineralisierung der Knochen wichtig ist. Außerdem sammeln sich Pyrophosphat, Kalzium und Phosphat an verschiedenen Stellen im Körper an und führen zu entsprechenden Symptomen der HPP.

HPP kann Männer und Frauen jeder Altersgruppe treffen und zu starken Beeinträchtigungen führen.



## SYMPTOME BEI HPP

Bei HPP können verschiedene Symptome auftreten. Sie sind vielseitig und betreffen den gesamten Körper.

- **Brüchige Knochen, schlecht heilende Brüche**
- **Muskelschwäche, Muskel- und Gelenkschmerzen**
- **Bewegungseinschränkungen**
- **Unterentwicklung der Rippenknochen oder Lunge bei Säuglingen**
- **Verzögertes Wachstum und Entwicklungsstörungen**
- **Krampfanfälle bei Säuglingen/Kleinkindern**
- **Verringerte Nierenfunktion**
- **Früher Zahnverlust, Karies und Parodontose**



## LEBEN MIT HPP

HPP kann das Leben der Betroffenen erheblich beeinträchtigen. Das bedeutet jedoch nicht, dass HPP die Hauptrolle spielen sollte. Betroffene können und sollten ihren Hobbies nachgehen, Zeit mit Familie und Freunden verbringen oder auf einer Reise neue Horizonte erkunden.

Zudem kann es hilfreich sein, sich auszutauschen – mit Angehörigen oder mit anderen Betroffenen.

### WAS HilFT...

## HOBBIES



NÄHEN



REISEN

GITARRE  
SPIELEN

## DER LANGE WEG ZUR DIAGNOSE

Die Symptome bei HPP sind unspezifisch. Das heißt: Sie treten auch bei anderen Erkrankungen wie Rheuma oder Osteoporose auf. Auch haben nicht alle HPP-Patient:innen alle Symptome und nicht bei allen sind sie gleich stark: Alle HPP-Patient:innen sind eben unterschiedlich. Deshalb und weil häufig nicht an so eine seltene Erkrankung wie HPP gedacht wird, sind meist Besuche bei vielen verschiedenen Ärzt:innen nötig, um die richtige Diagnose zu erhalten.

Dabei ist die Diagnose relativ einfach: Bei Patient:innen mit HPP ist das Enzym alkalische Phosphatase (AP) nicht ausreichend aktiv. Ein einfacher Bluttest kann zeigen, ob die AP zu niedrig ist und ob es sich um HPP handeln könnte. Und je früher diagnostiziert wird, umso früher kann geholfen werden.

## THERAPIEANSÄTZE BEI HPP

Es gibt verschiedene Ansätze, HPP zu therapieren. Dazu gehören Medikamente gegen Knochen-, Muskel- und Gelenkschmerzen. Zudem können Mediziner:innen prüfen, ob eine operative Versorgung der Knochen notwendig ist. Gezielte Empfehlungen können helfen, Zähne und Zahnfleisch gesund zu halten. Auch Enzyersatztherapien können eingesetzt werden.

Weil HPP eine Multisystemerkrankung ist, braucht es oft Spezialist:innen mehrerer Fachrichtungen für eine optimale Behandlung:

- **Osteologie**
- **Endokrinologie**
- **Rheumatologie**
- **Pädiatrische Endokrinologie**
- **Pädiatrische Rheumatologie**
- **Ernährungsberatung**



## „SIEHT AUS WIE ... , IST ABER HPP.“

Hypophosphatasie (HPP) ist als sehr seltene Erkrankung den meisten Menschen unbekannt. Ärzt:innen denken bei der Diagnose meist nicht an HPP.

Wir von Alexion wollen gemeinsam mit der Patientenorganisation Hypophosphatasie Deutschland e.V. auf die Erkrankung aufmerksam machen. Mit der Initiative „Sieht aus wie ... , ist aber HPP“ rücken wir die Vielfalt der Krankheitssymptome und die Gefahr einer Verwechslung mit anderen Erkrankungen in den Blick, um so langfristig die Versorgung der Betroffenen zu verbessern.

### **Sie möchten mehr über HPP erfahren?**

Scannen Sie einfach die beiden QR-Codes:



[www.hpp-ev.de](http://www.hpp-ev.de)



[alexion.de/therapiegebiete/seltene-stoffwechselekrankungen/hypophosphatasie](http://alexion.de/therapiegebiete/seltene-stoffwechselekrankungen/hypophosphatasie)

## REFERENZEN

1. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013; 10(suppl 2):380–388.
2. Fraser D. Hypophosphatasia. *Am J Med.* 1957;22(5):730–746.
3. Rush, E. T., Moseley, S., & Petryk, A. (2019). Burden of disease in pediatric patients with hypophosphatasia: results from the HPP Impact Patient Survey and the HPP Outcomes Study Telephone interview. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1167-5>.
4. Weber, T. J., Sawyer, E. K., Moseley, S., Odrjlin, T., & Kishnani, P. S. (2016). Burden of disease in adult patients with hypophosphatasia: Results from two patient-reported surveys. *Metabolism: Clinical and Experimental*, 65(10), 1522–1530. <https://doi.org/10.1016/j.metabol.2016.07.006>.
5. Whyte MP. Physiological role of alkaline phosphatase explored in hypophosphatasia. *Ann N Y Acad Sci.* 2010;1192:190–200.
6. Whyte MP. Hypophosphatasia: nature's window on alkaline phosphatase function in humans. In: Bilezikian JP, Raisz LG, Martin TJ, eds. *Principles of Bone Biology*. Vol 1. 3rd ed. San Diego, CA: Academic Press; 2008:1573–1598.
7. Whyte MP. Hypophosphatasia. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. Vol 4. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:5313–5329.
8. Beck C, Morbach H, Stenzel M, Collmann H, Schneider P, Girschick HJ. Hypophosphatasia — recent advances in diagnosis and treatment. *Open Bone J.* 2009;1:8–15.
9. Szabo, S. M., Tomazos, I. C., Petryk, A., Powell, L. C., Donato, B. M. K., Zarate, Y. A., ... Martos-Moreno, G. Á. (2019). Frequency and age at occurrence of clinical manifestations of disease in patients with hypophosphatasia: a systematic literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 85. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1062-0>.