



Aufmerksamkeit für die seltene Erkrankung Hypophosphatasie mit der Aktion „Sieht aus wie ... Ist aber HPP“

- *Hypophosphatasie (HPP) – die seltene Erkrankung wird häufig spät erkannt –*
 - *Aktion „Sieht aus wie ... Ist aber HPP“ von HPP Deutschland e.V. und Alexion macht auf die Vielfalt der Symptome aufmerksam –*
 - *HPP Awareness Week vom 26. bis 30. Oktober 2020 –*

MÜNCHEN – 23. Oktober 2020 – Hypophosphatasie (HPP) ist eine seltene Erkrankung, die in den meisten Fällen viel zu spät erkannt wird. Der Grund: eine Vielzahl möglicher Symptome führt zur Verwechslung mit anderen Erkrankungen. Um auf die Krankheit und die Gefahr von Fehldiagnosen hinzuweisen, starten die Patientenorganisation HPP Deutschland e.V. und das biopharmazeutische Unternehmen Alexion anlässlich des Welt-HPP-Tages am 30. Oktober die Aktion „Sieht aus wie ... Ist aber HPP“.

Alexa, 60 Jahre, litt schon als Kind unter Gelenkschmerzen. Die Ursache wurde lange nicht entdeckt. Jahrelang hat man sie gegen Arthrose, Arthritis und Rheuma behandelt. Erst vor 8 Jahren stellte ein Rheumatologe die korrekte Diagnose: „Hypophosphatasie“. Ein solcher Leidensweg ist typisch für Menschen mit HPP, denn diese angeborene Stoffwechselerkrankung kann sich ganz unterschiedlich äußern. Typische Symptome sind chronische Gelenkschmerzen, Muskelschwäche, Zahnverlust, Erschöpfung/Fatigue, Knochenbrüche, Nierensteine oder Sehnenverkalkungen.

„Sah aus wie Osteoporose – war aber HPP“

Die Aktion „Sieht aus wie ... Ist aber HPP“ will Aufmerksamkeit für diese seltene Erkrankung schaffen und ihre Vielseitigkeit am Beispiel echter Patientengeschichten aufzeigen. Dazu wurden Betroffene gebeten zu beschreiben, anhand welcher Symptome sich die HPP bei ihnen geäußert hat, wie der Weg bis zur korrekten Diagnose verlief – und was sie sich ganz persönlich für ihr Leben mit HPP wünschen. Die Resonanz auf den Aufruf war groß, die Rückmeldungen so vielfältig wie die Erkrankung selbst. Sich dauerhaft ohne Gehhilfen oder Rollstuhl bewegen, das wünscht sich die 57-jährige Anna, deren Knochenbrüche jahrelang als Osteoporose behandelt wurden. „Mal unbeschwert durch Pfützen hüpfen können“, davon träumt eine 48-jährige Patientin, die seit Jahrzehnten unter Gelenkverkalkungen und Schmerzen an allen großen Gelenken wie Hüfte, Knie oder Schulter leidet. Diese und weitere Patientengeschichten werden als Kurzporträts zur Verfügung gestellt, sodass die unterschiedlichen Ausprägungen der HPP ein Gesicht bekommen.

Stoffwechselerkrankung HPP – Gendefekt als Ursache

HPP ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, oft ist der Knochenstoffwechsel besonders betroffen. Sie tritt in verschiedenen Lebensphasen auf – von der Geburt bis ins Alter. Ursache für die HPP ist ein Defekt (Mutation) auf dem ALPL-Gen, das für die Herstellung des Enzyms alkalische Phosphatase (AP) verantwortlich ist. Dieses sorgt beim gesunden Menschen dafür, dass ausreichend Phosphat für die Mineralisierung gesunder Knochen und andere Stoffwechselprozesse zur Verfügung steht. Bei HPP ist dieser Prozess gestört und dadurch kommt es zur Schwächung und Verformung von Knochen, aber auch zu Brüchen und anderen Skelettanomalien. Überschüssige Mineralien führen zu Verkalkungen in Gelenken oder in den Nieren. Neben der Bewertung der Symptome des Patienten kann der Arzt zur Diagnose einen einfachen Bluttest anordnen, der die Aktivität des Enzyms AP überprüft. Auch ein Gentest kann hilfreich sein. Je früher die Diagnose erfolgt, desto zielgerichteter kann behandelt werden. Eine Therapie kann aus Muskelaufbau, Ernährungsumstellung, Nierenprophylaxe, Schmerztherapie, einer umfangreichen orthopädischen Versorgung oder einer Enzyzersatztherapie bestehen.

Über HPP Deutschland e.V.

Der deutschsprachige Verein Hypophosphatasie Deutschland e.V. wurde 2006 als weltweit zweiter Patientenverband für Menschen mit HPP gegründet und widmet sich der Betreuung und Versorgung der betroffenen Familien – der Vernetzung von Medizin, Forschung und Patienten – sowie der Aufklärung der Öffentlichkeit über die HPP. Im deutschsprachigen Raum sind derzeit maximal 1000 Patient*innen identifiziert, die Dunkelziffer dürfte zehnmal höher sein.

Über Alexion

Alexion ist ein weltweit tätiges biopharmazeutisches Unternehmen, dessen Ziel es ist, Patienten und Familien, die von schwerwiegenden seltenen Krankheiten oder lebensbedrohlichen Blutungen betroffen sind, durch die Entdeckung, Entwicklung und Verbreitung lebensverändernder Therapien zu helfen. Als einer der Marktführer mit mehr als 25 Jahren Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten hat Alexion zwei Komplement-Inhibitoren für die Behandlung von Patienten mit Paroxysmaler Nächtlicher Hämoglobinurie (PNH) oder atypischem Hämolytisch-Urämischen Syndrom (aHUS) entwickelt und auf den Markt gebracht. Außerdem verfügt Alexion über den ersten und einzigen zugelassenen Komplement-Inhibitor zur Behandlung der AChR-Antikörper-positiven generalisierten Myasthenia gravis (gMG) und zur Behandlung von AQP-4-Antikörper-positiven Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen (NMOSD). Zudem gehören zwei hochinnovative Enzyzersatztherapien für Patienten mit lebensbedrohlichen und sehr seltenen Stoffwechselstörungen, Hypophosphatasie (HPP) und Lysosomale saure Lipase-Defizienz (LAL-D) sowie das erste und einzige Antidot für Faktor-Xa-Inhibitoren zur Behandlung von lebensbedrohlichen oder nicht-kontrollierbaren Blutungen zum Portfolio von Alexion. Zusätzlich entwickelt das Unternehmen mehrere Therapien, die sich im mittleren bis späten Entwicklungsstadium befinden, darunter einen Kupfer bindenden Wirkstoff zur Behandlung der Wilson-Krankheit, einen gegen den neonatalen Fc-Rezeptor (FcRn) gerichteten Antikörper für seltene, durch Immunglobulin G (IgG) vermittelte Krankheiten und einen oralen Faktor-D-Inhibitor sowie mehrere Therapien im Frühstadium, darunter eine Therapie für Light Chain Amyloidose (AL), einen zweiten oralen Faktor-D-Inhibitor und einen dritten Komplement-Inhibitor. Alexion konzentriert seine Forschungsaktivitäten auf neuartige Moleküle und Ziele in der Komplement-Kaskade und seine Entwicklungsaktivitäten auf die

therapeutischen Kernbereiche Hämatologie, Nephrologie, Neurologie, Stoffwechselstörungen und Kardiologie. Alexion hat seinen Hauptsitz in Boston, Massachusetts/USA, die deutsche Zentrale ist in München. Das Unternehmen verfügt über Niederlassungen in der ganzen Welt und versorgt Patienten in über 50 Ländern. Weitere Informationen über Alexion finden Sie unter: www.alexion.de

Kontakt:

HPP Deutschland e. V.

www.hpp-ev.de

<https://www.facebook.com/Hypophosphatasie-Deutschland-eV-108654932505335>

<https://twitter.com/hppgermany?lang=de>

Gerald Brandt

1. Vorsitzender

Tel.: + 49 (0)931 78 29 37

Alexion Pharma Germany GmbH

Stephanie Ralle-Zentgraf

Director, Communications DACH

Tel.: +49 (0)160 99 56 08 08

E-Mail: stephanie.ralle-zentgraf@alexion.com