

SIEHT AUS WIE RHEUMA...

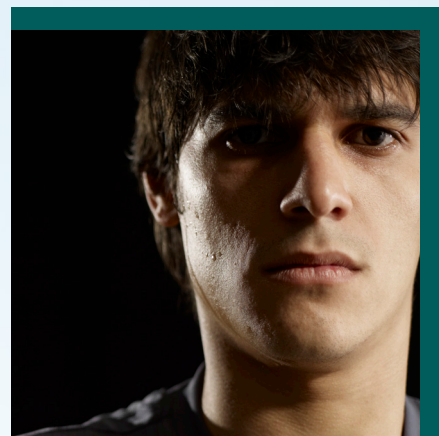
Muskel- und
Gelenkschmerzen?



Fibromyalgie?



Muskel-
schwäche?



Bei Muskel- und Gelenkschmerzen in Verbindung mit
zu niedriger alkalischer Phosphatase(AP)-Aktivität



Wenn Rheuma nicht Rheuma ist

„Früher oder später erscheint jeder Erwachsene mit so einer Erkrankung bei Ihnen in der Ambulanz oder in der Sprechstunde.“¹

Prof. PD Dr. med. Roland Kocijan (Rheumatologe/Osteologe, Oberarzt am Hanusch Krankenhaus Wien) über Hypophosphatasie (HPP)

Was ist Hypophosphatasie (HPP)?

- Seltene erbliche Systemerkrankung,² die rheumatologischen Erkrankungen ähneln kann³
- **Ursache:** Persistierend niedrige Aktivität der alkalischen Phosphatase (AP) durch Mutationen im ALPL-Gen²
- **Folge:** Systemische Manifestationen²

Häufige klinische Befunde bei Erwachsenen mit HPP³⁻⁶



- 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 Differenzialdiagnosen³⁻⁶

- 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

Häufiger als man denkt: HPP in der Rheumatologie

Im Rahmen einer retrospektiven Studie an der Medizinischen Klinik III des Universitätsklinikums Bonn wurde die Prävalenz der HPP bei rheumatologischen Patient:innen bestimmt.³

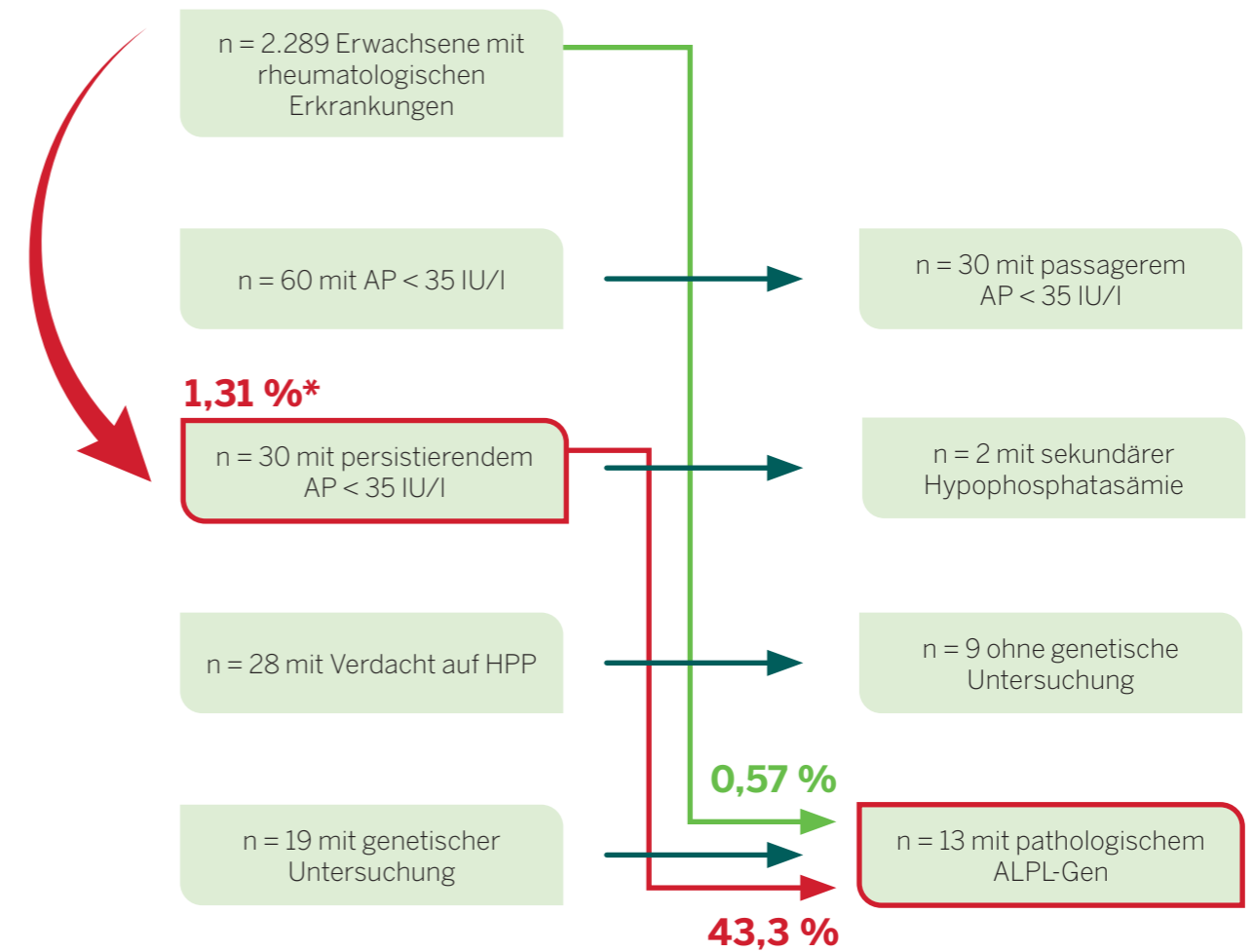


Abb. adaptiert nach Karakostas P et al., 2022.³

*vgl. 0.12 % in einer gesunden spanischen Vergleichsgruppe⁷

Vordiagnosen der Patient:innen mit HPP waren:³

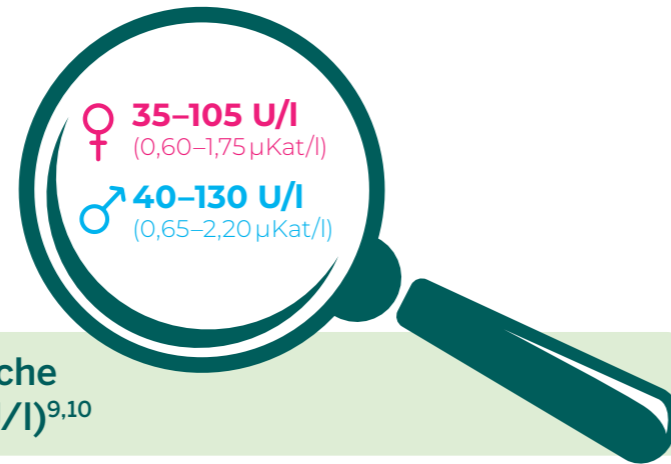
Arthrose (n = 4), Periphere Arthritis (n = 12), Osteoporose (n = 3), Osteopenie (n = 6)

HPP kann mit allgemeinen Symptomen wie Arthralgien, Myalgien, Frakturen, schlechtem Zahnstatus seit der Kindheit und Osteoporose einhergehen.

Bei dieser Analyse wurde bei 1 von 200 Patient:innen mit rheumatologischen Symptomen (0,57 %) HPP festgestellt.³

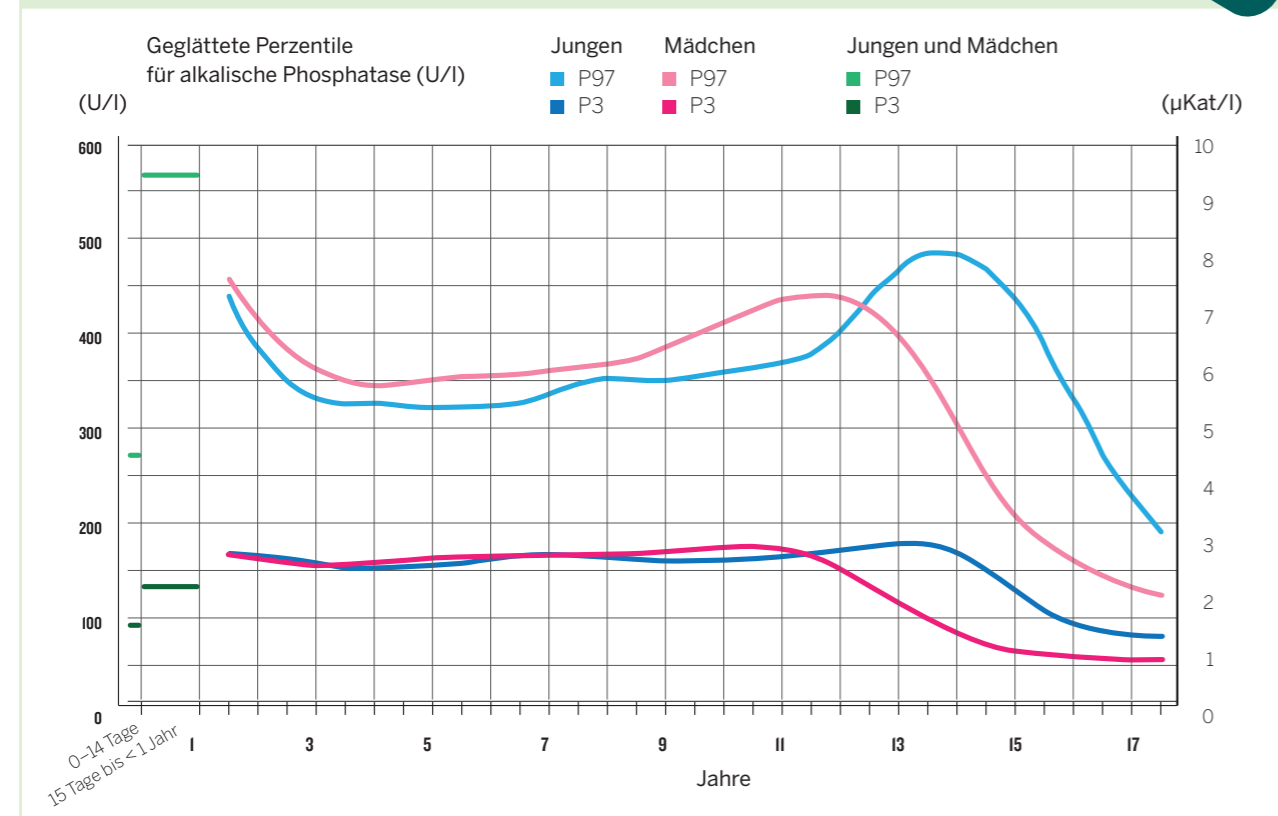
Bei persistierend niedriger AP-Aktivität HPP abklären!

Referenzwerte für Erwachsene⁸



Referenzwerte für Kinder

Alters- und geschlechtsspezifische AP-Referenzwerte für Kinder (U/l)^{9,10}



Bestimmung der AP wird bei rheumatologischen Patient:innen als Standarduntersuchung empfohlen, um eine richtige Diagnose und Behandlung zu ermöglichen.³

Algorithmus: HPP gezielt diagnostizieren

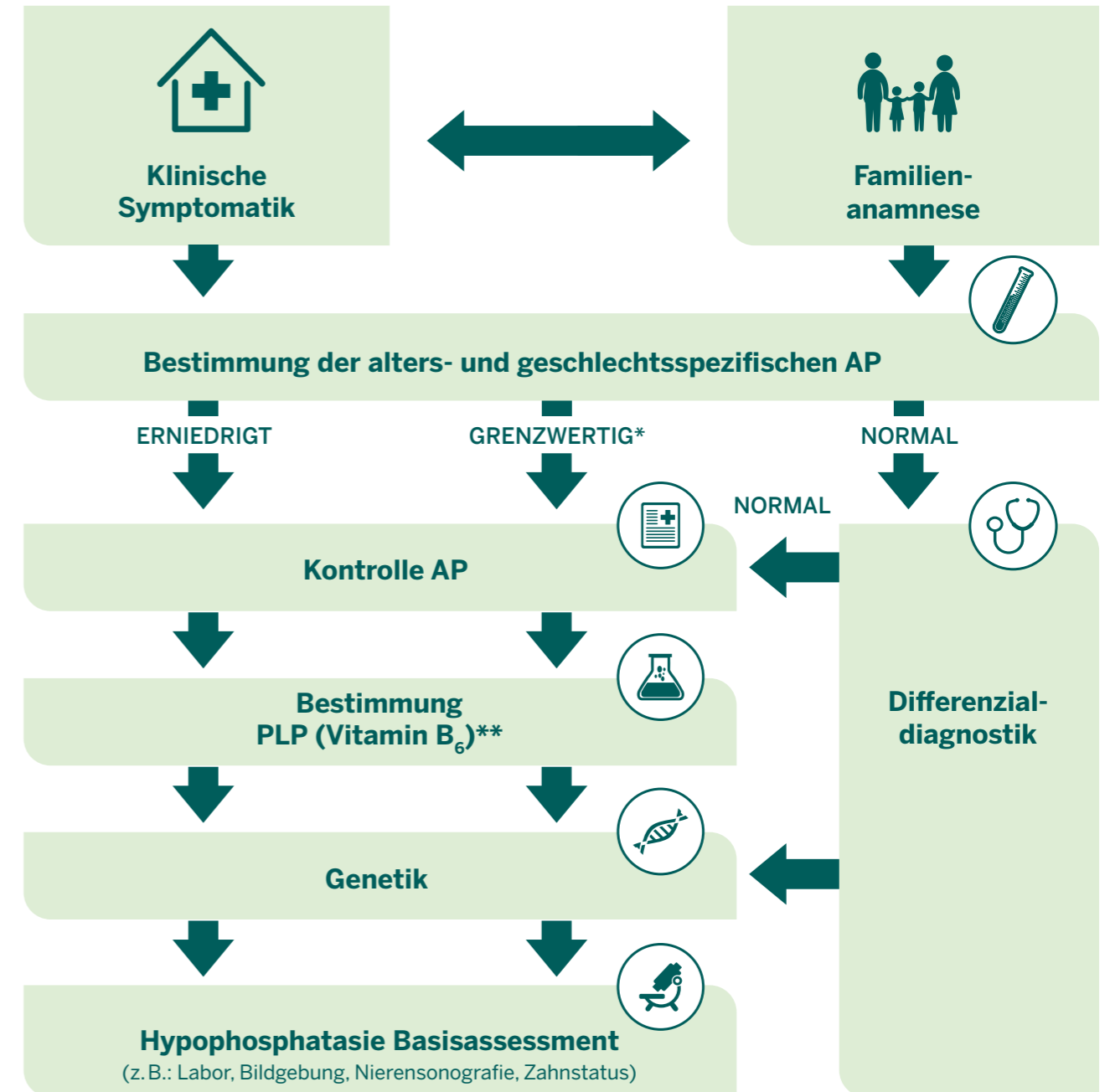


Abb. adaptiert nach Jakob F, 2017.¹¹



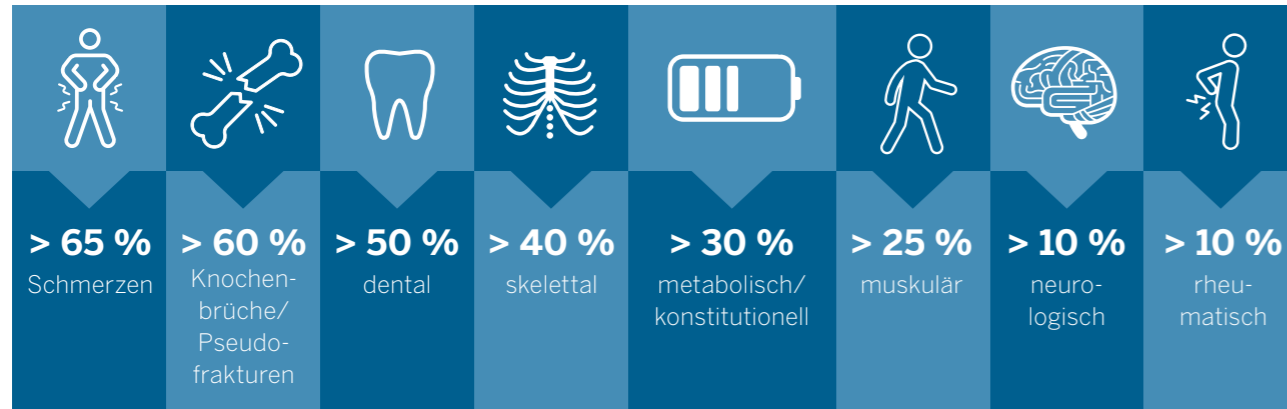
Hier finden Sie Labore, die eine genetische Diagnostik anbieten.

* Bei der Hypophosphatasie ist die alkalische Phosphatase (AP) dauerhaft erniedrigt.

** Pyridoxal-5-Phosphat (PLP) ist die aktivierte Form vom Vitamin B₆ und wird im Serum gemessen. Diese Informationen sind kein Ersatz für eine ärztliche Beurteilung oder klinische Diagnose.

Erwachsene mit HPP: Hoher Leidensdruck und Einschränkungen im Alltag

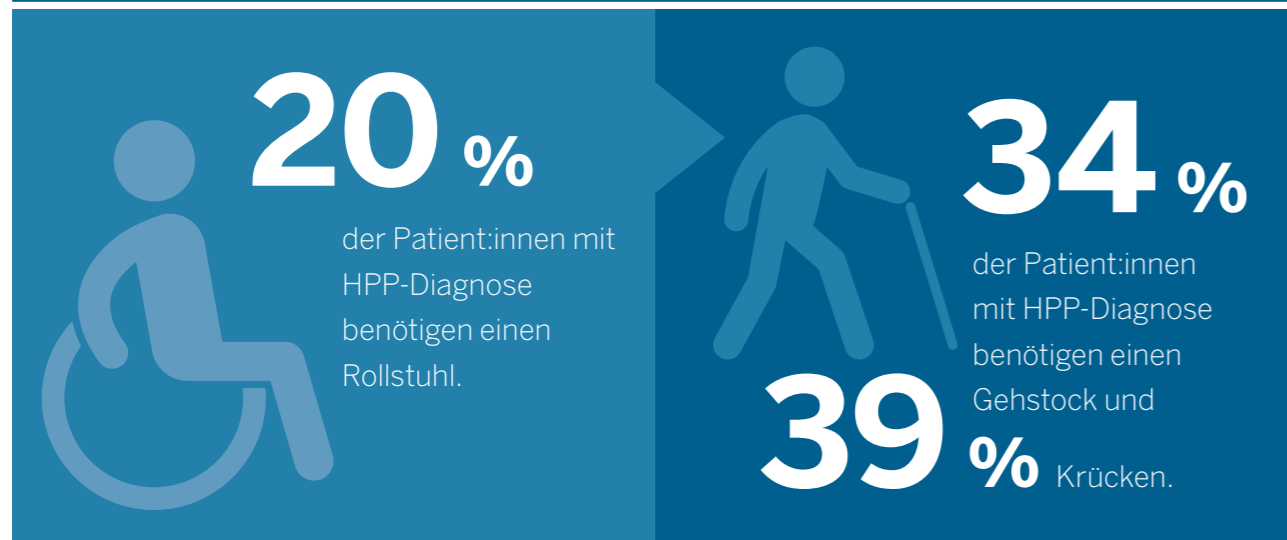
HPP-Symptome bei Erwachsenen:¹²



Beschwerlicher Alltag für viele HPP-Patient:innen:

- Beeinträchtigung der körperlichen Funktion
- Eingeschränkte Mobilität
- Behinderung bei täglichen Aktivitäten
- Negative Auswirkung auf die Lebensqualität¹³

HPP-Patient:innen können auf Gehhilfen angewiesen sein:¹³

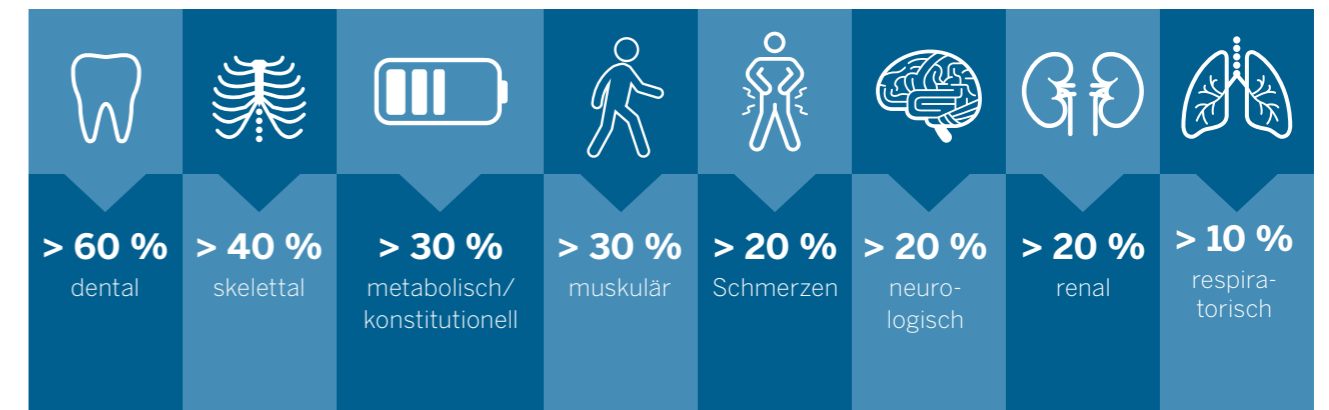


HPP bei Kindern: Auf den Zahn gefühlt!

Achten Sie bei Kindern vor allem auf folgende Symptome:¹⁴

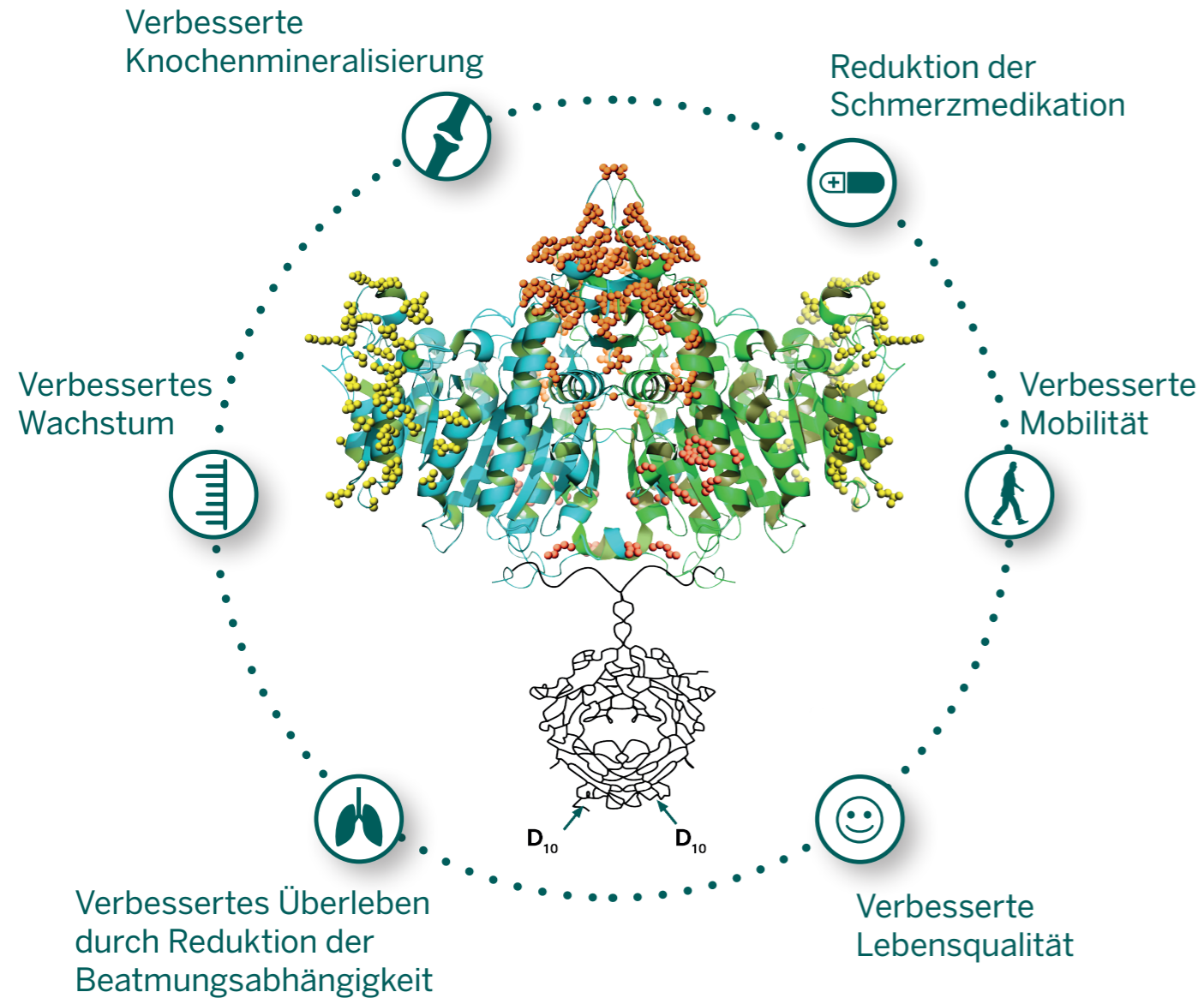
- **Früher Milchzahnverlust** bei mehr als der Hälfte der Patient:innen
- Zu den **Knochenmanifestationen** bei den Patient:innen zählten unter anderem
 - Verkrümmung der langen Bein- und Armknochen
 - Rachitis
 - Auffällig geformter Brustkorb und Schädel

HPP-Symptome bei Kindern¹⁴



HPP-Patient:innen haben eine hohe Krankheitslast und sollten gezielt behandelt werden, um ihre Lebensqualität zu verbessern.

Strensiq® – Einzige zugelassene und kausale Therapie der Hypophosphatasie (HPP)^{15-22,*}



*Bei Patient:innen mit den ersten Symptomen vor dem 18. Lebensjahr zur Behandlung der Knochenmanifestationen

Subkutane Anwendung zu Hause

Strensiq® wird gewichtsbasiert verabreicht

Strensiq steht in unterschiedlichen Dosierungen zur Verfügung:¹⁵



Empfohlene Dosierung: 6 mg/kg Körpergewicht wöchentlich subkutan nach einem der folgenden Dosierungsschemata:¹⁵



- Die Injektionsstellen sollten regelmäßig gewechselt und sorgfältig auf Anzeichen für mögliche unerwünschte Reaktionen überwacht werden.
- Das pro Injektion applizierte Arzneimittelvolumen darf 1 ml nicht überschreiten.
- Jede Durchstechflasche ist nur für den Einmalgebrauch bestimmt und darf nur einmal durchstochen werden. Die nicht verwendete Lösung in der Durchstechflasche ist zu entsorgen.

HPP-Diagnose: Diese Kriterien sollten Sie erfassen

Voraussetzung für die Therapie mit Strensiq ist, dass die ersten Symptome der Erkrankung vor dem 18. Lebensjahr aufgetreten sind.²³



	Symptomatik	<input checked="" type="checkbox"/>	
	Familienanamnese	<input checked="" type="checkbox"/>	
	Knochenmanifestationen	<input checked="" type="checkbox"/>	
	Laborparameter (z. B. AP)	<input checked="" type="checkbox"/>	
	Symptome im Kindesalter	<input checked="" type="checkbox"/>	
	Vorbehandlungen	<input checked="" type="checkbox"/>	

Zur Unterstützung kann ein speziell für HPP ausgelegter Patient:innen-Dokumentationsbogen genutzt werden.



HPP-Dokumentationsbogen

HPP hat viele Gesichter

Ich wurde 8 Jahre fälschlicherweise wegen Rheuma behandelt!

Der Arzt hat mich mit der Diagnose „Muskelschmerzen“ wieder weggeschickt!

Vor Schmerzen kann ich nachts nicht schlafen!

Meine Milchzähne sind schon ganz früh ausgefallen. Sie waren furchtbar gelb und hatten kaum Zahnschmelz.

Nicht mal die Wasserflasche kann ich alleine öffnen.

Ich hatte schon als Teenager Arthrose!




Wegen der vielen Schmerzen in Hüfte und Knien konnte ich nachts nicht schlafen.

Niemand hat den Zusammenhang zwischen meinen Symptomen gesehen. Deshalb hatte ich viele Fehldiagnosen.







AIPaCa – Alexion Patient Care Program

Was bietet ein Patient Support Program (PSP)?

-  Service für Patient:innen, Angehörige & Ärzt:innen
-  Unterstützung & Information
-  KEINE medizinische Beratung oder Werbung

Vorteile für Ihre Patient:innen durch AIPaCa

-  Umfangreiches Informationsmaterial
-  Persönliche Betreuung durch eine:n Coach:in
-  Kostenlose Telefonhotline rund um die Uhr
-  Erinnerungsfunktion







Weitere Informationen
finden Sie auf
www.alpaca-programm.de

Alexion Patient Care Program

Literaturangaben

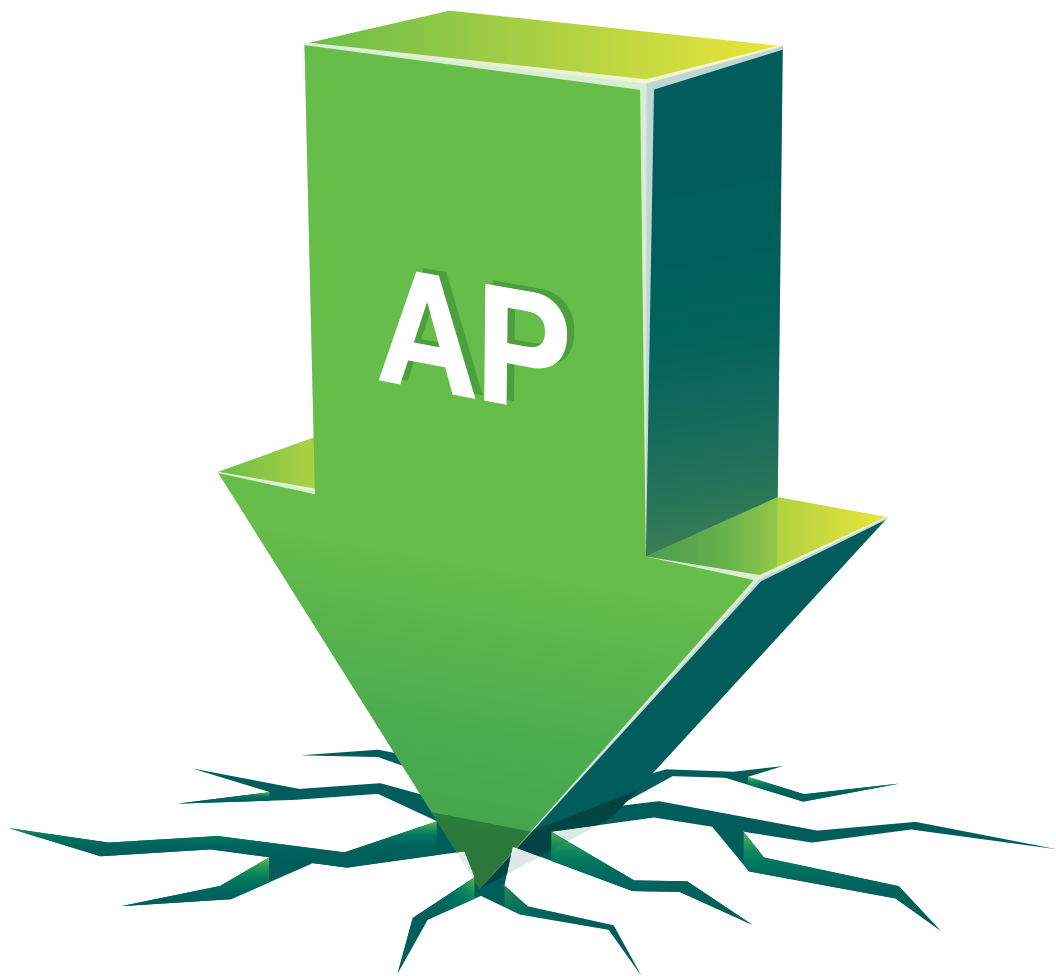
- 1 Bach B et al., Vermeintliches Rheuma kann auch eine Hypophosphatasie sein. Orthop. Rheuma. 2023; 26:58–59.
- 2 Whyte MP, Hypophosphatasia: Nature's Window on Alkaline Phosphatase Function in Humans. In: Bilezikian JP et al., Principles of Bone Biology. 2. Auflage, San Diego, Academic Press. 2008; 1573–1598.
- 3 Karakostas P et al., Prävalenz der Hypophosphatasie bei adulten Patienten in der Rheumatologie. Z Rheumatol. 2022; 81(6):513–519.
- 4 Bianchi ML et al., Hypophosphatasia in adolescents and adults: overview of diagnosis and treatment. Osteoporos Int. 2020; 31(8):1445–1460.
- 5 Barvencik F, Hypophosphatasie im Erwachsenenalter. Thieme-Refresher Rheumatologie. 2017; 10:13–24.
- 6 Feurstein J et al., Identifying adult hypophosphatasia in the rheumatology unit. Orphanet J Rare Dis. 2022; 17(1):435.
- 7 García-Fontana C et al., Epidemiological, Clinical and Genetic Study of Hypophosphatasia in A Spanish Population: Identification of Two Novel Mutations in The ALPL Gene. Sci Rep. 2019; 9:9569.
- 8 Thomas L et al., Consensus of DGKL and VDGH for interim reference intervals on enzymes in serum. Journal of Laboratory Medicine. 2005; 29(5):301–308.
- 9 Dortsch R et al., Bevölkerungsbezogene Verteilungswerte ausgewählter Laborparameter aus der Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland (KiGGS). Robert Koch-Institut. 2009; 93–96.
- 10 Colantonio DA et al., Closing the gaps in pediatric laboratory reference intervals: a CALIPER database of 40 biochemical markers in a healthy and multiethnic population of children. Clinical Chemistry. 2012; 58(5):854–868.
- 11 Jakob F., Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. UNI-MED, 1. Auflage 2017; 71.
- 12 Dahir KM et al., Impact of muscular symptoms and/or pain on disease characteristics, disability, and quality of life in adult patients with hypophosphatasia: A cross-sectional analysis from the Global HPP Registry. Front Endocrinol. 2023; 14:1138599.
- 13 Seefried L et al., Burden of Illness in Adults With Hypophosphatasia: Data From the Global Hypophosphatasia Patient Registry. J Bone Miner Res. 2020; 35(11):2171–2178.
- 14 Högl W et al., Growth and disease burden in children with hypophosphatasia. Endocrine Connections. 2023; 12(5):e220240.
- 15 Strensiq® Fachinformation.
- 16 Weber TJ et al., Burden of disease in adult patients with hypophosphatasia: Results from two patient-reported surveys. Metabolism. 2016; 65(10):1522–1530.
- 17 Rockman-Greenberg C, Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013; 10:380–388.
- 18 Hofmann CE et al., Efficacy and safety of asfotase alfa in infants and young children with hypophosphatasia: a phase 2 open-label study. J Clin Endocrinol Metab. 2019; 104(7):2735–2747.
- 19 Scott LJ, Asfotase Alfa: A Review in Paediatric-Onset Hypophosphatasia. Drugs. 2016; 76(2):255–262.
- 20 Whyte MP et al., Asfotase alfa for infants and young children with hypophosphatasia: 7 year outcomes of a single-arm, open-label, phase 3 extension trial. Lancet Diabetes Endocrinol. 2019; 7(2):93–105.
- 21 Seefried L et al., Effects of asfotase alfa in adults with pediatric-onset hypophosphatasia over 24 months of treatment. Bone. 2023; 175:116856.
- 22 Genest F et al., Physical Function and Health-Related Quality of Life in Adults Treated With Asfotase Alfa for Pediatric-Onset Hypophosphatasia. JBMR® Plus. 2020; 4(9):e10395.
- 23 Gemeinsamer Bundesausschuss. <https://www.g-ba.de/bewertungsverfahren/nutzenbewertung/505/> (Zugriff zuletzt am 20.01.2025).

DE/STQ-H/0353

Strensiq® 40 mg/ml, 100 mg/ml Injektionslösung.

Strensiq® 40 mg/ml, 100 mg/ml Injektionslösung. Wirkstoff: Asfotase alfa. Wirkstoffgruppe: Andere Mittel für das alimentäre System und den Stoffwechsel, Enzyme, ATC-Code: A16AB13. **Zusammensetzung:** Strensiq® 40 mg/ml Injektionslösung: 0,3 ml Durchstechflasche mit 12 mg Asfotase alfa, 0,45 ml Durchstechflasche mit 18 mg Asfotase alfa, 0,7 ml Durchstechflasche mit 28 mg Asfotase alfa, 1,0 ml Durchstechflasche mit 40 mg Asfotase alfa. Strensiq® 100 mg/ml Injektionslösung: 0,8 ml Durchstechflasche mit 80 mg Asfotase alfa. Sonstige Bestandteile mit bekannter Wirkung: Natrium (weniger als 1 mmol (23 mg) pro Durchstechflasche, nahezu natriumfrei). Sonstige Bestandteile: Natriumchlorid, Dinatriumhydrogenphosphat 7 H₂O, Natriumdihydrogenphosphat 1 H₂O, Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiete:** Langzeit-Enzyersatztherapie bei Patienten, bei denen die Hypophosphatasie im Kindes- und Jugendalter aufgetreten ist, um die Knochenmanifestationen der Krankheit zu behandeln (siehe Abschnitt 5.1 der Fachinformation). **Gegenanzeigen:** Schwere oder lebensbedrohliche Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile, wenn die Überempfindlichkeitsreaktion nicht kontrollierbar ist. (siehe Abschnitt 4.4 der Fachinformation). **Nebenwirkungen:** Sehr häufig: Kopfschmerzen, Erythem, Schmerzen in den Extremitäten, Reaktionen an der Injektionsstelle, Fieber, Reizbarkeit, Kontusion; Häufig: Zellulitis an der Injektionsstelle, verstärkte Hämatomneigung, anaphylaktoide Reaktionen, Überempfindlichkeit, Hypokalzämie, Hitzewallung, orale Hypoästhesie, Übelkeit, Hautverfärbung, Hauterkrankung (gespannte Haut), Myalgie, Nephrolithiasis, Schüttelfrost, Narbe. **Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln oder sonstige Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit:** siehe veröffentlichte Fachinformation. **Verschreibungspflichtig/Rezept- und apothekenpflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer/ Zulassungsinhaber:** Alexion Europe SAS, 103-105 rue Anatole France, 92300 Levallois-Perret, Frankreich. Stand der Information: Juni 2021

... IST ABER HYPOPHOSPHATASIE (HPP)



IST DIE ALKALISCHE PHOSPHATASE ZU NIEDRIG?
Hypophosphatasie abklären!