

# Schulung für Patientinnen und Patienten zur Hypophosphatasie

Was ist Hypophosphatasie (HPP)?

Häufigste Symptome

Wie entsteht HPP?

Wie bekommt man HPP?

Diagnose

Therapeutische Optionen

Mein Alltag mit HPP

# Agenda

# Was ist Hypophosphatasie (HPP)?

Weniger als 1 von 2.000 Menschen in Deutschland sind von HPP betroffen. Damit zählt HPP zu den **seltenen Erkrankungen**.

HPP ist eine **vererbare Krankheit**, die im Laufe der Zeit fortschreiten kann und viele verschiedene Bereiche des Körpers betrifft, darunter die Knochen, Muskeln, Zähne und andere Organe.

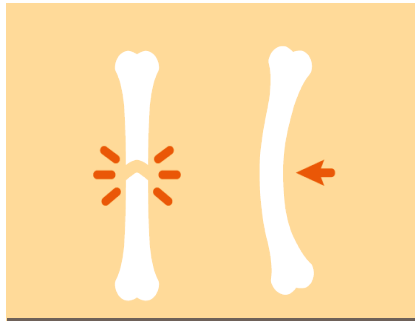
HPP ist **nicht ansteckend**.



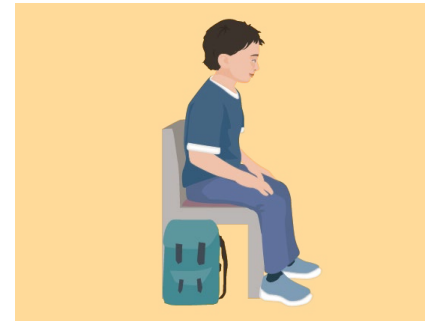
# Häufigste Symptome – bei Kindern



VERFORMTER  
BRUSTKORB,  
ATEMPROBLEME



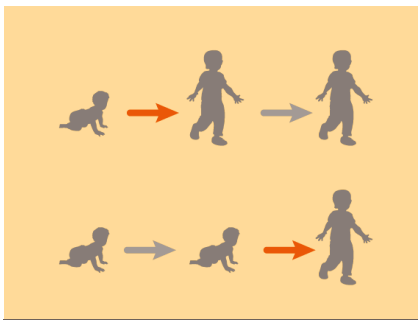
WEICHE / BRÜCHIGE /  
VERFORMTE KNOCHEN



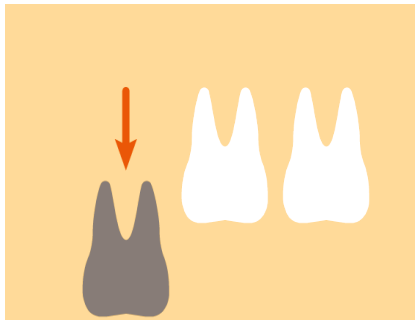
SCHMERZEN UND  
EINGESCHRÄNKTE  
MOBILITÄT



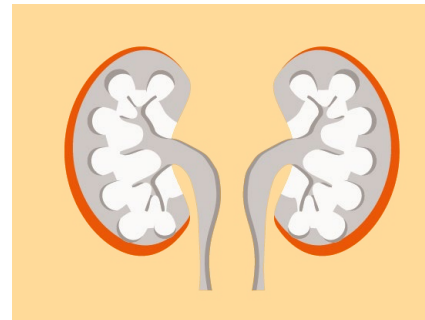
KONZENTRATIONS-  
PROBLEME



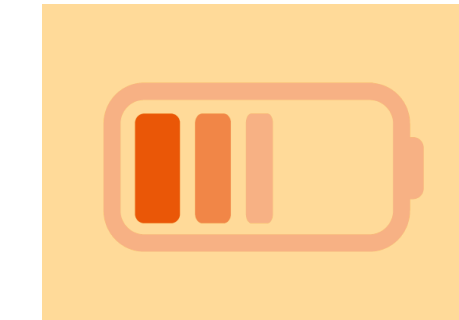
VERZÖGERUNGEN  
VON WACHSTUM UND  
ENTWICKLUNG



VERFRÜHTER  
MILCHZAHNVERLUST

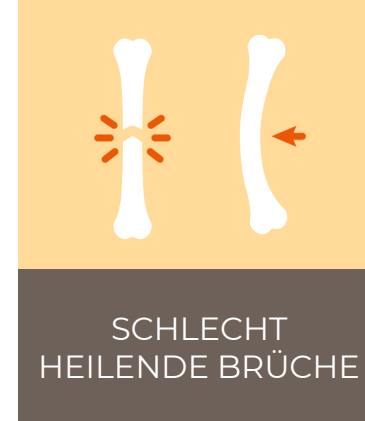
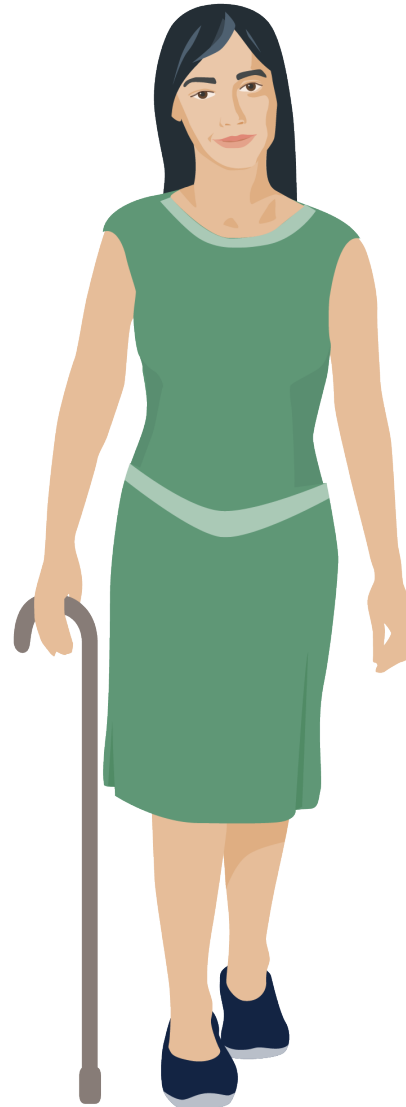


NIERENFUNKTIONS-  
STÖRUNGEN



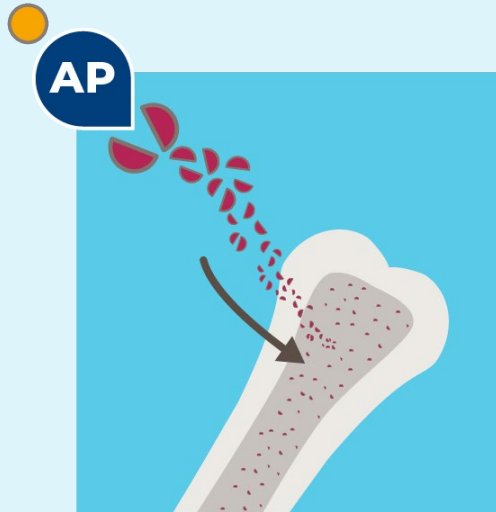
FATIGUE

# Häufigste Symptome – bei Erwachsenen



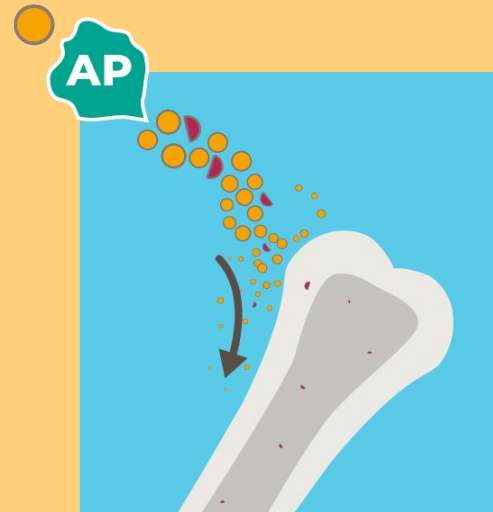
# Wie entsteht HPP?

## Gesunder Knochenstoffwechsel

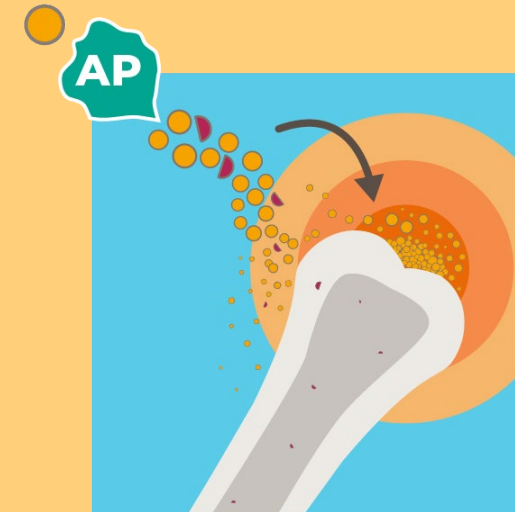


Das Enzym **alkalische Phosphatase (AP)** unterstützt die Einlagerung von Kalzium und Phosphat in die Knochen, die diese stärker und widerstandsfähiger machen.

## HPP



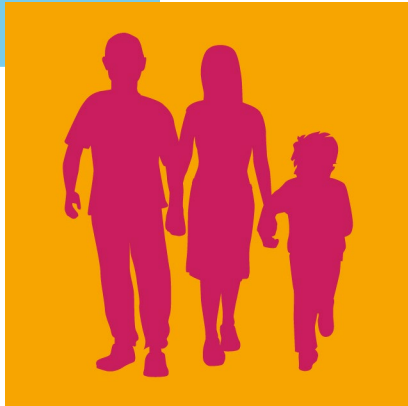
Die Aktivität der AP ist nicht ausreichend, um Kalzium und Phosphat wirkungsvoll in die Knochen einzubauen.



Die Knochen werden brüchig. Der Überschuss an Kalzium und Phosphat lagert sich außerhalb des Knochens und in den Organen ab.

-  Phosphatverbindungen
-  Phosphat
-  alkalische Phosphatase
-  defekte alkalische Phosphatase

# Wie bekommt man HPP?



- Menschliches Erbgut (Gene) sind der Bauplan für alle Zellen und Funktionen im Körper.
- Bei HPP gibt es eine oder mehrere Veränderungen im Gen (Mutationen) für die alkalische Phosphatase (AP).
- Kinder erhalten von beiden Eltern die Erbanlagen und können so den veränderten Bauplan für die AP bekommen.
- Kinder können von einem oder beiden Eltern einen defekten Bauplan erhalten.
- Weitere Familienmitglieder können betroffen sein (z. B. Geschwister, Onkel/Tanten, etc.).
- Die Ausprägung der Symptome bei HPP ist individuell.

# Diagnose



&



Kombination aus körperlicher **Untersuchung und Krankengeschichte**  
inkl. Familienanamnese

**Laboruntersuchung** der alkalischen  
Phosphatase-Aktivität, Vitamin B6  
und anderer Laborparameter

*Ggf. auch genetische  
Untersuchung*

# Therapeutische Optionen



*\* in Rücksprache mit dem Arzt / der Ärztin, wenn bestimmte Voraussetzungen erfüllt sind*

# Weitere Informationen zu HPP finden Sie hier:



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

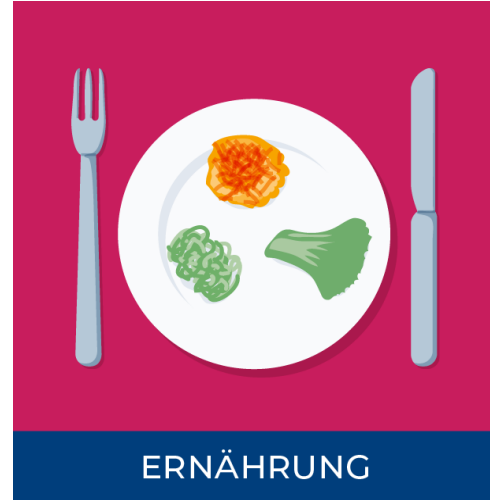


# Mein Alltag mit HPP



Symptomtagebuch / Apps (DiGAs) und regelmäßige Kontrollen durch die Ärztin / den Arzt

Programme für Patient:innen



Ausgewogene Ernährung\*  
Vermeidung von Übergewicht



Krankheitsangepasste Übungen durch z. B. Physio- / Ergotherapie\*\*



Regelmäßige Ruhepausen  
Einteilung der Kraft (Pacing)  
Psychologische Unterstützung

\* Ernährungsumstellung darf nur nach Rücksprache mit Ärztin oder Arzt erfolgen

\*\* Diese sollten immer nur in Rücksprache mit der Ärztin / dem Arzt durchgeführt werden.

# Sie sind nicht allein!

Nicht jeder Tag  
läuft gleich gut  
– dies zu  
akzeptieren  
kann hilfreich  
sein.

HPP kann  
Schmerzen, schnelle  
Erschöpfung und  
Einschränkungen bei  
alltäglichen  
Aktivitäten und der  
Mobilität bedeuten.

i

Selbsthilfegruppen,  
wie z. B. **HPP Deutschland e. V.**  
bieten neben  
Informationsmaterial und einer  
Liste mit spezialisierten Kliniken  
für HPP vor allem auch den  
Austausch mit anderen  
Betroffenen an, z. B. durch  
Facebook- oder WhatsApp-  
Gruppen für Betroffene,  
Jugendliche oder Eltern.



HPP Deutschland e. V.  
[info@hpp-ev.de](mailto:info@hpp-ev.de)  
[www.hpp-ev.de](http://www.hpp-ev.de)



# ALPaCa – Alexions Patientenprogramm






Alexion Patient Care Program







Weitere Informationen finden Sie auf [www.alpaca-programm.de](http://www.alpaca-programm.de)

## Was ist ein Patientenprogramm?

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

## Ihre Vorteile von ALPaCa



-  Umfangreiches Informationsmaterial
-  Persönliche Betreuung durch Ihren Coach
-  Kostenlose Telefon-Hotline rund um die Uhr
-  Erinnerungsfunktion

The screenshot shows the ALPaCa website interface. At the top, there is a dark blue header with the ALPaCa logo, a 'Login' button, and a 'Menü' button. Below the header is a large image of a family smiling. Overlaid on this image is a white box with the text 'ALPaCa – Das Alexion Patient Care Program für seltene Erkrankungen' and a blue button that says 'Mit persönlicher Betreuung loslegen'. Below the image, the text 'Herzlich Willkommen bei ALPaCa' is displayed. To the left is the ALPaCa logo, and to the right is a paragraph of text: 'ALPaCa steht für Alexion Patient Care Program und ist ihr vertrauensvoller Begleiter, wenn Sie mit einer seltenen Erkrankung leben. Unser Ziel ist es, Ihnen in den unterschiedlichsten Lebensbereichen zur Seite zu stehen – mit wertvollen Informationen, hilfreicher Orientierung und vor allem menschlicher Unterstützung. Ihre Ansprechpartner:innen sind für Sie da, hören Ihnen zu und unterstützen Sie bei Themen, die in Ihrem Alltag wichtig sind, um Ihnen Sicherheit im Leben mit Ihrer Erkrankung zu geben.' Below this is another section titled 'ALPaCa auf einen Blick' with a list of features: 'Umfangreiches Informationsmaterial', 'Begrüßungsgespräch', 'Persönliche Betreuung durch Ihren Coach', 'Kostenlose Telefon-Hotline rund um die Uhr', and 'Erinnerungsfunktion'. At the bottom, there is a blue button that says 'Mit persönlicher Betreuung loslegen' and a small ALPaCa logo in the bottom right corner.

# Referenzen

## Literaturquellen

- Schmidt T, Amling M, Barvenik F, Der Internist 2016; 57: 1145–1154.
- Jandl NM, Volk A, Barvencik F, Hypophosphatasie – eine klinisch und genetisch variable Erkrankung. medgen 2019; 31:364–371, Springer Verlag.
- Seefried L (Hrsg.), Diagnostik und Management der Hypophosphatasie. UNI-MED, 1. Auflage 2017, ISBN 978-3-8374-2381.