

Hipofosfatazja (HPP)

HPP to rzadkie, dziedziczne zaburzenie metaboliczne, w którym niewystarczająca aktywność fosfatazy alkalicznej (ALP) negatywnie wpływa na mineralizację kości w ciągu całego życia^{1,2}

HPP charakteryzuje się stale niską aktywnością ALP, zaburzoną mineralizacją kości, osłabieniem mięśni i innymi objawami ogólnoustrojowymi³

Objawy przedmiotowe i podmiotowe HPP u dzieci i dorosłych



Neurologiczne:^{4,5}

- Napady drgawkowe*
- Ból głowy
- Uczucie zmęczenia
- Zaburzenia snu
- Zaburzenia nastroju (np. depresja/niepokój)



Mięśniowo-szkieletowe/reumatologiczne:^{1,4,6,7}

- Hipomineralizacja i deformacja kośćca
- Krzywica*
- Osteomalacja
- Nawracające / trudno gojące się złamania i złamania rzekome
- Dna rzekoma
- Łukowato wygięte nogi
- Chondrokalcynoza
- Kraniosynostoza*
- Nieprawidłowy chód



Wpływ na zdolność poruszania się i czynności codzienne:^{1,4,6,7}

- Uczucie zmęczenia
- Nieprawidłowy lub kołyszący chód
- Trudności z chodzeniem
- Wpływ na wykonywanie codziennych czynności
- Opóźnione / niewystępujące etapy rozwojowe*



Ból:^{4,5}

- Przewlekły ból kości i mięśni



Nerkowe/metaboliczne:^{4,6}

- Nefrokalcynoza
- Hiperkalcemia
- Hiperfosfatemia



Stomatologiczne:^{1,4,6,7}

- Wczesna utrata pierwszych zębów
- Słabe uzębienie

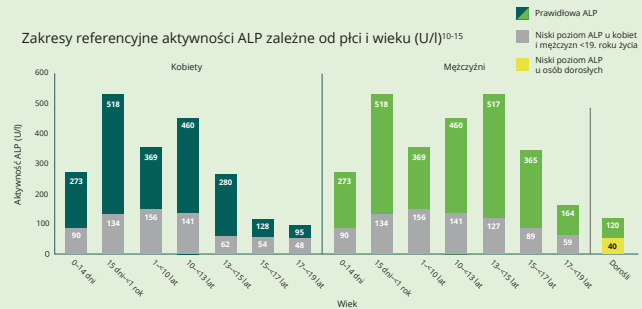
Lista nie jest wyczerpująca. Choroba może się różnie manifestować u dorosłych i u dzieci.

* Manifestacje choroby typowe u dzieci. Wszystkie pozostałe manifestacje występują zarówno u dzieci, jak i u dorosłych.

Zakresy referencyjne aktywności ALP zależne od płci i wieku mają decydujące znaczenie dla postawienia precyzyjnej diagnozy HPP^{8,9}

Należy poprawnie zastosować zakresy referencyjne aktywności ALP zależne od płci i wieku, aby zdiagnozować HPP, zwłaszcza w dzieciństwie⁸⁻¹⁰

Zakresy referencyjne aktywności ALP zależne od płci i wieku (U/l)¹⁰⁻¹⁵



- Należy sprawdzić w laboratorium stosowane zakresy referencyjne ALP zależne od płci i wieku.
- Trwale niska aktywność ALP <40 U/l u dorosłych nie ma decydującego znaczenia dla postawienia diagnozy HPP.

Biochemiczna oznaka HPP: trwale niski poziom ALP^{1,9}

Trwale niska aktywność ALP skorygowana o wiek i płeć oraz występowanie co najmniej jednego klinicznego objawu przedmiotowego lub podmiotowego HPP są konieczne, aby postawić diagnozę⁹



Trwale niska wartość ALP skorygowana o wiek i płeć

<40 U/l uznaje się za poziom NISKI u dorosłych^{1,9,11-16}



≥1 kliniczny objaw przedmiotowy lub podmiotowy powinien wywołać podejrzenie HPP^{1,9}



Diagnoza HPP

Wyniki badań radiologicznych¹⁶⁻¹⁷ i podwyższony poziom substratów ALP, takich jak PLP i/lub PEA, mogą wspierać diagnozę^{11-15,18}

* Ograniczenia: Poziom ALP <40 U/l nie ma decydującego znaczenia dla postawienia diagnozy HPP. Pacjentów należy ocenić pod kątem występowania innych objawów HPP oraz należy wykluczyć diagnozy różniące. Należy sprawdzić w laboratorium stosowane zakresy referencyjne ALP zależne od płci i wieku.

⁹ Związek pomiędzy ALP a PEA nie został w pełni ustalony. PPI jest również substratem kojarzonym z HPP, jednak testy na PPI nie są dostępne komercyjnie.