

HYPOPHOSPHATASIE – DIE HEIMLICHE KRANKHEIT

Seit 2006 kümmert sich der Patientenverband Hypophosphatasie Deutschland e. V. um Betroffene mit der seltenen Erkrankung Hypophosphatasie (HPP) – auch Rathbun-Syndrom genannt. Die Mitglieder sorgen für Aufklärung und unterstützen aktiv die Forschung. Gerald Brandt, erster Vorsitzender des Verbands, stellt dessen Tätigkeitspektrum vor.

Hypophosphatasie ist eine seltene Erkrankung, beruhend auf einem genetisch bedingten Defekt der gewebeunspezifischen alkalischen Phosphatase (TNAP). Anders als die spezifischen Isoenzyme der AP (Knochen-, Darm- und Plazenta-Typ) ist die TNAP in allen Gewebearten aktiv und für verschiedenste Körperfunktionen von entscheidender Bedeutung. Entsprechend variabel können die Symptome der Betroffenen sein, was die Diagnose oft zu einer Herausforderung macht.

Die HPP gehört zu den seltenen Erkrankungen. Es kann daher oft viele Jahre dauern, bis Betroffene ärztliche Ansprechpartner finden, die mit ihrem Krankheitsbild vertraut sind.

Nach derzeitigem Wissensstand werden sechs Unterformen der Hypophosphatasie unterschieden. Die schwerste davon ist die perinatale-letale Form mit fehlender Mineralisation des Skeletts, Lungenhypoplasie und ZNS-Anfällen. Es folgen weitere kindliche Formen mit Rachitiszeichen, vorzeitigem Milchzahnverlust, Skoliose, Kraniosynostosen, Muskelschwäche und chronischen Gelenk- beziehungsweise Knochenentzündungen.

Grundsätzlich gilt: Je älter der Patient bei Auftreten der ersten Symptome, desto variabler das klinische Bild und desto schwieriger die Diagnose. Bei Erwachsenen wirken die ersten Anzeichen der HPP oft unspezifisch. Dazu gehören zum Beispiel nervöse Übelkeit, Panikattacken, Phobien, Ruhelosigkeit

und Konzentrationsstörungen. Erst im weiteren Verlauf kommen Chondrokalzinose/Arthritis, Zahnverlust, Osteomalazie oder gar Frakturen hinzu.

Wie auch bei vielen anderen seltenen Erkrankungen dauert es oft viele Jahre, bis Menschen mit Hypophosphatasie ärztliche Ansprechpartner finden, die mit ihrem Krankheitsbild vertraut sind. Deshalb hat sich der 2006 in Würzburg gegründete Patientenverband HPP Deutschland e. V. in erster Linie die Aufklärung auf die Fahne geschrieben. Hierbei helfen unterschiedliche Fachverbände (DGE, DGO, DVO, GKJR und weitere). Darüber hinaus wurden Printmaterialien für Orthopädie, Zahnmedizin und Pädiatrie entwickelt, ein Infofilm gedreht und die Kooperation mit den Medien gesucht. Neuester Kooperationspartner ist das Würzburger Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZESE), das auch Patienten mit unklarer Diagnose zur Verfügung steht. Auch hier konnten schon Betroffene mit HPP identifiziert und an die entsprechenden Experten vermittelt werden.

Eine zweite Säule der Verbandsarbeit war und ist die Vernetzung von Betroffenen, Ärzteschaft und Forschung. Glücklicherweise konnte in Würzburg auf bereits vorhandene Expertise an Uni-Kinderklinik,

Zahnklinik, Orthopädie und Osteologie zurückgegriffen werden. Auf diese Weise entstand innerhalb von zehn Jahren ein Hypophosphatasie-Zentrum, das mit seinen Patientenzahlen und Veröffentlichungen weltweit für Aufmerksamkeit sorgt. Einzelne Forschungsprojekte werden auch materiell unterstützt.

Die dritte Säule bildet die klassische Selbsthilfearbeit, die aus individueller Beratung vor und nach der Diagnose sowie der Information der Betroffenen besteht. Aufgrund der Seltenheit der Hypophosphatasie findet dieser Teil der Verbandsarbeit häufig am Telefon oder im Internet statt. Einmal pro Jahr jedoch treffen sich die Mitglieder in Würzburg zu den „HPP-Infotagen“. Dort kann man nicht nur andere Betroffene kennenlernen, sondern auch Experten aus Medizin und Forschung, die den aktuellen Wissensstand in Sachen Hypophosphatasie gerne mit den anwesenden Familien teilen.

Kontakt

Hypophosphatasie Deutschland e. V.
Telefon 09 31 / 78 29 37
E-Mail info@hpp-ev.de
Internet www.hpp-ev.de

*Gerald Brandt,
Hypophosphatasie Deutschland e. V.*