

## Sprechstunde

Freitags und nach Vereinbarung.

Prof. Dr. Florian Barvencik

Leitender Arzt

Hypophosphatasie-Ambulanz (HPP)

## Terminvereinbarungen

+49 (0)40 7410 - 56242

## Praktisches Vorab

Um Sie möglichst gut beraten zu können, möchten wir Sie bitten, bereits vorliegende auswärtige Befunde mitzubringen.

Hierzu gehören:

- Arztbriefe, Laborbefunde, Bildgebung (z. B. Röntgen-, Computertomographie- (CT) oder Magnetresonanztomographie- (MRT) Bilder; idealerweise auf CD)

## Kontakt

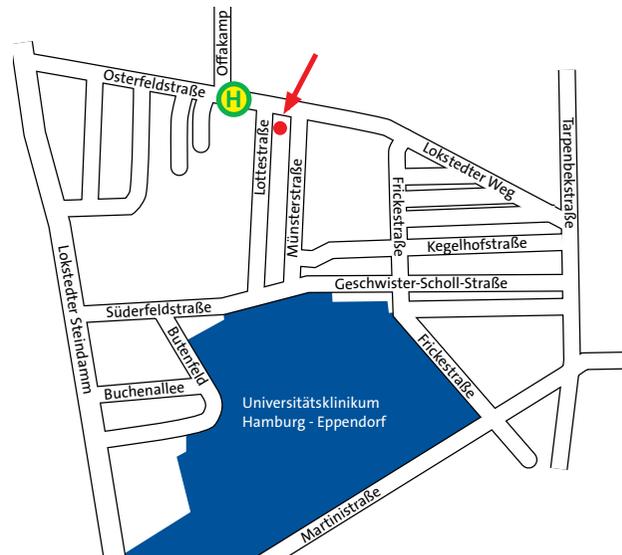
Hypophosphatasie-Sprechstunde  
Institut für Osteologie und Biomechanik

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Lottestraße 59 | 22529 Hamburg

+49 (0)40 7410 - 56242

+49 (0)40 7410 - 58010

info@osteologie.de



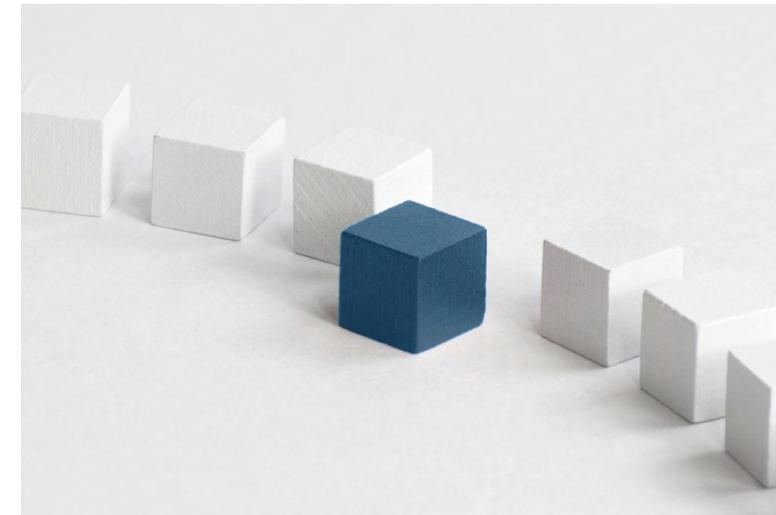
## Anfahrt

Bitte beachten Sie, dass die Praxisräume der Spezialambulanz ca. 500 m außerhalb des UKE-Hauptgeländes zu finden sind. Bei Anreise mit öffentlichen Verkehrsmitteln: Linie 22, Bushaltestelle Offakamp. Bei Anreise mit dem PKW stehen Parkmöglichkeiten im Innenhof zur Verfügung. Die Zufahrt erfolgt von der Osterfeldstraße.

© Nationales Centrum für Seltene Muskuloskeletale Erkrankungen  
Stand Januar 2018 | Titelfoto: Daniel Coulmann - stock.adobe.com



Martin Zeitz Centrum  
für Seltene Erkrankungen



Patienteninformation

## Hypophosphatasie

Nationales Centrum für  
Seltene Muskuloskeletale Erkrankungen

In Kooperation mit

 **NCBD** National Center  
for Bone Diseases  
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

## Sehr geehrte Patientinnen, sehr geehrte Patienten

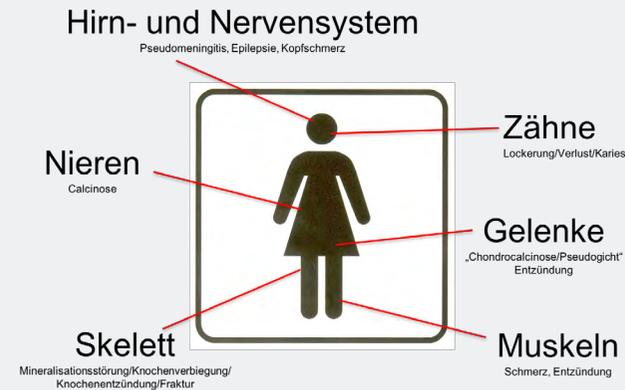
das Institut für Osteologie und Biomechanik als Vertreter der universitären Osteologie in Deutschland engagiert sich in Wissenschaft und Forschung sowie klinisch im Rahmen der Diagnostik und Therapie insbesondere für seltene Skeletterkrankungen. Eine der seltenen bis sehr seltenen Skeletterkrankungen ist die Hypophosphatasie (HPP). Aufgrund der vielgestaltigen Symptome und der sehr heterogenen Ausprägung der Erkrankungsschwere wird oftmals die HPP spät oder gar nicht diagnostiziert. Der laborchemische Nachweis einer erniedrigten Alkalischen Phosphatase (AP) ist ein wichtiger Hinweis, dass diese Erkrankung vorliegen könnte.

In der HPP-Ambulanz unter der Leitung von Prof. Dr. Florian Barvencik erfolgt die Diagnostik und Therapie der Hypophosphatasie (HPP) durch ein erfahrenes Team aus unterschiedlichen Spezialisten. Das Ziel der Hypophosphatasie-Ambulanz ist die Verbesserung der Diagnostik, Therapie und der Versorgung von Menschen mit genetisch bedingter Veränderung der Alkalischen Phosphatase.

## Was ist Hypophosphatasie?

Hypophosphatasie ist eine Erbkrankheit, die mit einer gestörten Knochen- und/oder Zahnmineralisation einhergeht. Ursache für diese Mineralisationsstörung ist die mangelnde Aktivität der gewebeunspezifischen alkalischen Phosphatase und die dadurch folgende Akkumulation von Stoffwechselprodukten in Form von anorganischem Pyrophosphat (iPP), Pyridoxalphosphat (PLP) und Phosphoethanolamin (PEA).

Die gestörte Knochenmineralisation kann zu Frakturen, Knochendeformitäten und anderen ossären Problemen führen. Die HPP beinhaltet ein weites Spektrum klinischer Manifestationen.



Schematische Darstellung der durch die Hypophosphatasie betroffenen Organe und Regionen.

Die Spannweite reicht von relativ leichten Symptomen bis hin zu multiplen Knochenbrüchen und/oder Muskelschmerzen, Muskelschwäche und anderen Organmanifestationen (Zahnverlust, Nierenverkalkung, Gelenkschäden u. a.).

Die HPP erfordert als Multisystemerkrankung ein interdisziplinäres Vorgehen. Oftmals stehen chronische Schmerzen, Beeinträchtigungen der muskuloskelettalen Funktionen und Frakturen im Vordergrund. Aber auch Nierenfunktionseinschränkungen, neurologische, dentale oder psychische Probleme können Teil des Beschwerdebildes sein. Folglich sind Orthopäden, Osteologen, Unfallchirurgen, Neurologen, Neurochirurgen, Zahnärzte, Kieferorthopäden, Nephrologen, Radiologen, Physiotherapeuten und Ernährungsberater ggf. in die Behandlung mit einzubeziehen.

## Diagnostik vor Ort

Knochendichtemessung, DXA – Virtuelle Knochenbiopsie mittels 3D Darstellung der Mikroarchitektur, HRpQCT (XtremeCT), Muskel-Balancestatus (Leonardo/Gallileo), Knochenstoffwechsel-/ Knochenqualitätsanalyse, EMG, Sonographie

## Genetische Diagnostik

Ein wichtiger Teil der sorgfältigen Diagnosestellung, vor allem bei unklaren oder nicht eindeutigen HPP-Fällen, ist die humangenetische Analyse des ALPL-Genes, die im Rahmen der Vorstellung in unserer Sprechstunde veranlasst werden kann.

## Beratung

Nach Abschluss der Diagnostik und Erhebung des Skelettstatus, erfolgt ein ausführliches Gespräch und eine Einschätzung der vorliegenden Befunde. Dabei werden Präventivmaßnahmen, ebenso wie therapeutische Optionen erörtert und für den individuellen Fall kritisch beurteilt. Ziel ist die Verbesserung der muskuloskelettalen Gesundheit und die umfassende Aufklärung über das ggf. vorliegenden Krankheitsbild Hypophosphatasie.

Bei erniedrigter Alkalischer Phosphatase (AP), Knochenödem, Stressfrakturen, Frakturheilungsstörungen oder unklaren Muskel- und Gelenkschmerzen ist eine spezifische Abklärung, ob eine Hypophosphatasie vorliegt, sinnvoll.

Wir beraten Sie gern, Ihr

  
Professor Dr. med.  
Florian Barvencik