

Erbliche Form der Osteoporose häufiger als vermutet

14.04.2011, 10:34 | Gesundheit & Medizin

Pressemitteilung von: *HPP Deutschland e.V.*



Logo Hypophosphatasie

Würzburg/Versailles – Im Rahmen des Kongresses „Osteologie 2011“ in Fürth stellten am 25. März zwei Forschergruppen aus Frankreich und Deutschland die neuesten Erkenntnisse zum Thema Hypophosphatasie (HPP) vor – einer erblich bedingten Erkrankung des Skeletts.

Dabei zeigte sich dass die bislang als sehr selten geltende Hypophosphatasie in Europa wohl deutlich häufiger vorkommt als bislang angenommen. Wie Dr. Etienne Mornet von der Universität Versailles berichtete, kam sein Team durch die Auswertung von Daten aus fast zehn Jahren zu dem Schluss, dass bestimmte Verlaufsformen der HPP etwa 15mal häufiger auftreten als in früheren Veröffentlichungen angegeben.

Das Tückische sei, dass diese Formen der HPP oft nicht erkannt werden und es deshalb zu Fehldiagnosen komme. Während schwere Verlaufsformen schon in der frühen Kindheit mit starken Skelettfehlbildungen und (meist tödlichen) Epilepsieanfällen auffallen, tritt die Erkrankung bei den vergleichsweise leichteren Verläufen erst im Erwachsenenalter auf und wird dann in erster Linie mit der „klassischen“ Osteoporose verwechselt. Zugleich können jedoch auch Muskelschwäche, entzündliche Gelenkveränderungen und ein unerklärlicher Zahnverlust durch Parodontitis dazukommen, was die Diagnose zusätzlich erschwert.

Gerade diese Fälle mit vergleichsweise „mildem“ Verlauf sind laut Dr. Mornet erheblich häufiger als bislang angenommen. Ging man früher von einer Prävalenz von 1 unter 100.000 Geburten aus, rechnet man in Frankreich nun mit einer Häufigkeit von 1 zu 6370.

Ursache für die HPP ist ein Aktivitätsmangel des Enzyms alkalische Phosphatase (aP), das für den Aufbau gesunder Knochen und Zähne unabdingbar ist. Inzwischen wurden 235 Erbgutveränderungen entdeckt, die dafür sorgen, dass das Enzym fehlerhaft produziert wird und deshalb nicht korrekt funktioniert. Erst seit kurzem ist auch bekannt, dass

bestimmte Erbgutveränderungen außerdem verhindern können, dass das Enzym seinen Einsatzort in der Zellmembran erreicht. Eine solche, neu entdeckte Mutation stellten Dr. Christine Beck und Dr. Birgit Mentrup von der Universität Würzburg vor, die dafür mit dem neu geschaffenen Forschungspreis „HPP Award“ ausgezeichnet wurden, der vom Bundesverband Hypophosphatasie Deutschland e.V. gemeinsam mit der Deutschen Gesellschaft für Osteologie e.V. erstmals verliehen wurde.

Laut HPP Deutschland e.V. bedeuten diese neuen Erkenntnisse für den medizinischen Alltag vor allem, dass Haus- und Fachärzte einem zu niedrigen aP-Wert in Zukunft mehr Aufmerksamkeit schenken sollten. Erwachsene sollten stets Werte über 55 IU/l aufweisen, bei Kindern gelten Werte unter 100 IU/l als auffällig. Vor allem wenn sie gemeinsam mit den oben genannten Symptomen auftreten.

Prof. Franz Jakob (Lehrstuhl für klinische u. experimentelle Osteologie, Würzburg) stellte während des Kongresses einen typischen Fall dar: „Viele Patienten bemerken trotz sehr niedriger aP-Werte über lange Zeit nur leichte Symptome, wie Knochenschmerzen, morgendlich steife Gelenke oder gelockerte Zähne. Kommt es dann aber ab etwa 30 Jahren zu einer Stresssituation für die Knochen – z.B. durch Schwangerschaft und Stillzeit oder durch die Gabe von Cortikoiden – kann dieses labile Gleichgewicht im Skelettstoffwechsel aus der Balance geraten und dann kann es schnell zu ausgeprägteren Knochenschäden und im Ernstfall auch zu spontanen Frakturen kommen.“

Der Vorsitzende des HPP-Bundesverbands, Gerald Brandt, bestätigt diese Einschätzungen. Immer wieder melden sich vor allem Patientinnen mittleren oder reiferen Alters bei ihm, die teils schon Jahrzehnte vergeblich gegen Osteoporose oder rheumatische Erkrankungen behandelt wurden, bevor sie endlich die korrekte Diagnose – nämlich Hypophosphatasie – erhielten. „Das sind oft sehr anrührende Leidensgeschichten, mit denen man da konfrontiert wird. Und in den letzten Jahren regte sich in mir immer stärker der Verdacht, dass es erheblich mehr Betroffene geben müsse als bisher vermutet. Das hat sich nun bestätigt“, so Brandt. „Umso erfreulicher ist es, dass uns in Kürze wohl erste therapeutische Ansätze im Kampf gegen die HPP zur Verfügung stehen werden.“ Noch in diesem Jahr wird es in Mainz und Würzburg erste klinische Studien mit einer neuartigen Enzymsersatztherapie aus Kanada geben, weitere therapeutische Strategien werden gerade an verschiedenen Standorten geprüft.

Quellen:

Der Artikel “Functional characterization of a novel mutation localized in the start codon of the tissue-nonspecific alkaline phosphatase gene” (Beck, Mentrup e.a.) ist soeben im Fachmagazin BONE erschienen.

Der Artikel “A molecular-based estimation of the prevalence of hypophosphatasia 1 in the European population” (Mornet e.a.) wird in Kürze im Journal „Annals of Human Genetics“ veröffentlicht.

Portrait

HPP Deutschland e.V. ist die einzige Organisation für Patienten mit Hypophosphatasie im deutschsprachigen Raum. Gegründet 2006, seit 2007 Mitglied im Dachverband ACHSE e.V.

Link zur Pressemitteilung:

<https://www.openpr.de/news/529245/Erbliche-Form-der-Osteoporose-haeufiger-als-vermutet.html>