Informacja prasowa

14.08.2024

**Nigdy nie grali w piłkę ani nie jeździli na rowerze. Choroba kruchych kości wyklucza pacjentów z normalnego życia**

**Wielu z nas traktuje bieganie, skakanie i jazdę na rowerze jako nieodłączne elementy dzieciństwa. Są to aktywności, które nie tylko dostarczają radości, ale także przyczyniają się do rozwoju fizycznego i społecznego. Niestety nie dla wszystkich. W przypadku osób cierpiących na hipofosfatazję te proste przyjemności często są poza zasięgiem, ponieważ jednym z objawów choroby jest skłonność do patologicznych złamań i niewydolność oddechowa.**

Hipofosfatazja jest ultra-rzadką wrodzoną chorobą metaboliczną o podłożu genetycznym, w której przebiegu dochodzi do zaburzenia mineralizacji kości. W rezultacie pacjenci zmagają się z kruchymi kośćmi, opóźnionym wzrostem, a w niektórych przypadkach z przedwczesną utratą zębów. Choroba może zostać zdiagnozowana przy różnym stopniu jej nasilenia – od łagodnych przypadków, często niewykrywalnych do późnego wieku, po ciężkie postaci, które są diagnozowane tuż po urodzeniu lub nawet prenatalnie.

Pomimo że hipofosfatazja była po raz pierwszy opisana w latach 50., nadal pozostaje mało znana zarówno wśród społeczeństwa, jak i wielu specjalistów. Brak świadomości na jej temat często prowadzi do izolacji i wykluczenia pacjentów.

**Krzywica, utrata uzębienia, a nawet śmierć**

Choroba powstaje w wyniku wrodzonego błędu metabolizmu. Poprzez mutację w genie *ALPL*, enzym, jakim jest fosfataza zasadowa, nie działa prawidłowo. Ma to ogromne znaczenie dla procesu mineralizacji szkieletu, w tym kości i zębów.

— *Hipofosfatazja, nazywana jest potocznie chorobą kruchych kości, ponieważ istotą choroby jest hipomineralizacja, a w ciężkich postaciach całkowity brak mineralizacji kości. Objawy choroby mogą pojawiać się w każdym okresie życia – od postaci perinatalnej (okołoporodowej) do postaci dorosłych. Analogicznie do innych wrodzonych defektów enzymatycznych – im wcześniej obserwowane są objawy, tym przebieg choroby może być cięższy. Przykładowo w przypadku postaci dziecięcej, w pierwszych latach życia występują objawy krzywicy, zniekształcenia kończyn, zahamowanie wzrastania, nieprawidłowości dotyczące zębów (przedwczesna utrata zębów mlecznych), nawracające złamania kości. Hipofosfatazja to choroba ogólnoustrojowa, która ogranicza aktywność fizyczną, prowadząc nawet do niepełnosprawności ruchowej* — komentuje dr hab. n. med. Patryk Lipiński z Fundacji Saventic.

Objawy u dorosłych często wiążą się z przedwczesną utratą stałego uzębienia, ale zwłaszcza z nawracającymi złamaniami kości, najczęściej kości śródstopia, ale także zwyrodnieniem chrząstek stawowych (w wyniku odkładania się fosforanu wapnia). Z kolei przy odontohipofosfatazji, czyli najłagodniejszej odmianie hipofosfatazji, dochodzi do przedwczesnej utraty zębów mlecznych, jak i stałych oraz do zaawansowanej próchnicy. Najcięższą formą choroby jest postać perinatalna (okołoporodowa), która zazwyczaj kończy się śmiercią w okresie życia wewnątrzmacicznego lub w ciągu od kilku do kilkunastu dni po porodzie.

**Łatwo popełnić błąd przy diagnostyce**

W celu diagnozy pacjenta z objawami wskazującymi na tę chorobę najczęściej łączy się wykonanie badań laboratoryjnych, radiologicznych oraz genetycznych. Obniżona aktywność fosfatazy zasadowej w surowicy jest charakterystyczną cechą hipofosfatazji. Niestety utrudnieniem w procesie diagnostyki jest to, że normy prawidłowego wyniku należy odnosić do wieku i płci pacjenta. Te czynniki utrudniają szybką diagnostykę i sprawiają, że może ona trwać latami. Warto szukać pomocy u doświadczonych specjalistów.

Leczenie hipofosfatazji skupia się przede wszystkim na łagodzeniu objawów i zapobieganiu powikłaniom. W ramach leczenia objawowego stosuje się m.in. środki przeciwzapalne, suplementy fosforanów i witaminę D, które mogą pomóc w ograniczeniu części objawów. Należy podkreślić, że przełomem w leczeniu jest dostępna od 2015 roku enzymatyczna terapia zastępcza, polegająca na podaży egzogennej rekombinowanej ludzkiej fosfatazy zasadowej, co znacząco poprawia jakość życia pacjentów.

— *Pacjenci wymagają stałego monitorowania przebiegu choroby, ewentualnych powikłań i skuteczności leczenia. W przypadku niemowląt i starszych dzieci niezwykle ważne jest szybkie rozpoznanie, aby zapobiec nieodwracalnym powikłaniom choroby i wdrożyć leczenie przyczynowe (enzymatyczna terapia zastępcza). Niemniej jednak, należy podkreślić że leczenie pacjentów z hipofosfatazją jest wielospecjalistyczne i obejmuje leczenie ortopedyczne (odpowiednie zaopatrzenie złamań), neurochirurgiczne (w przypadku kraniosynostozy), stomatologiczne, ale także fizjoterapię. O doborze najlepszej metody leczenia, która usprawni życie pacjentów, każdorazowo powinien decydować lekarz specjalista, stąd też potrzeba kształcenia i propagowania wiedzy o chorobach rzadkich* — komentuje dr hab. n. med. Patryk Lipiński z Fundacji Saventic.

Choć hipofosfatazja jest chorobą ograniczającą codzienne funkcjonowanie, wczesna diagnoza i regularne monitorowanie stanu zdrowia mogą znacznie poprawić komfort życia chorych.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich.

**Kontakt dla mediów:**

Aleksandra Sykulska
Tel: +48 796 990 064
E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła
Tel: +48 665 339 877
E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl