Informacja prasowa

28.10.2024

**Wrodzona łamliwość kości, obrzęk stawów i wypadanie zębów. Obchodzimy Światowy Dzień Hipofosfatazji**

**Hipofosfatazja (HPP) to rzadkie schorzenie metaboliczne o podłożu genetycznym, które sprawia, że kości oraz zęby stają się słabe, kruche i podatne na złamania. U dzieci HPP objawia się często w postaci krzywicy, problemów z chodzeniem, a nawet trudnościami w oddychaniu. U dorosłych dochodzi do licznych złamań i przewlekłego bólu, który bywa mylony z innymi schorzeniami, takimi jak osteoporoza. 30 października obchodzimy Światowy Dzień Hipofosfatazji.**

Wielokrotne złamania kości, nawet przy ograniczonej aktywności? Tak wygląda życie osób cierpiących na hipofosfatazję (HPP).

Hipofosfatazja, potocznie zwana chorobą kruchych kości, została po raz pierwszy opisana w 1948 roku przez kanadyjskiego lekarza Johna Campbella Rathbuna. Występuje zarówno u dzieci, jak i dorosłych. Z uwagi na szeroki wachlarz objawów, który może się różnić od łagodnych do bardzo ciężkich form, dokładne oszacowanie liczby chorych jest trudne. – *HPP to choroba ogólnoustrojowa, której istotą jest hipomineralizacja, a w ciężkich postaciach całkowity brak mineralizacji kości. Szacuje się, że ciężka postać hipofosfatazji w Europie występuje z częstością 1 na 300 000 urodzeń. Z kolei, uwzględniając łagodniejsze fenotypy choroby,* *częstość HPP może wynosić ok. 1 na 6370 urodzeń* – tłumaczy dr hab. n. med. Patryk Lipiński, ekspert Fundacji Saventic, która bezpłatnie pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

**Przyczyna leży w genach**

HPP jest chorobą genetyczną spowodowaną mutacjami w genie *ALPL*, który koduje białko enzymatyczne – tkankowo niespecyficzną fosfatazę zasadową (ALP). ALP jest kluczowym enzymem warunkującym prawidłowy proces mineralizacji kości i zębów. W przypadku braku lub znacznie obniżonej aktywności ALP, w organizmie gromadzą się nieorganiczne pirofosforany, które m.in. hamują wbudowywanie wapnia w kości, co prowadzi do upośledzonej mineralizacji szkieletu.

Zaburzenia mineralizacji mają poważne konsekwencje zdrowotne. U niemowląt, z najcięższą postacią choroby, może dochodzić do deformacji szkieletu, problemów z oddychaniem (z powodu słabo rozwiniętych kości klatki piersiowej) i znacznego opóźnienia w rozwoju ruchowym. U starszych dzieci typowe objawy to krzywica, trudności w nauce chodzenia oraz wczesna utrata zębów mlecznych. Z kolei u dorosłych często dochodzi do patologicznych złamań, przewlekłego bólu kostno-stawowego oraz przedwczesnej utraty zębów stałych. Objawy mogą obejmować również obrzęki stawów, zmęczenie oraz trudności w codziennych aktywnościach fizycznych.

Jak dodaje dr hab. n. med. Patryk Lipiński: – *Analogicznie do innych wrodzonych defektów enzymatycznych – im wcześniej obserwowane są objawy, tym przebieg choroby może być cięższy. W przypadku hipofosfatazji wczesne objawy, takie jak deformacje szkieletowe czy zaburzenia oddychania u niemowląt, często wiążą się z bardziej agresywnym przebiegiem choroby i poważniejszymi konsekwencjami zdrowotnymi. Natomiast u pacjentów, u których objawy pojawiają się w późniejszym wieku, choroba może przebiegać łagodniej, choć wciąż wymaga kompleksowego leczenia i regularnej kontroli.*

Warto zaznaczyć, że hipofosfatazja to choroba ogólnoustrojowa, co oznacza, że nie dotyczy jedynie kości. Często towarzyszą jej objawy w innych układach, takie jak zaburzenia funkcji oddechowych, zmniejszona masa mięśniowa, czy problemy metaboliczne.

**Jak diagnozować?**

Rozpoznanie hipofosfatazji jest trudne, ponieważ jej objawy mogą przypominać inne choroby z demineralizacją kości, takie jak osteoporoza czy krzywica. Kluczowe w diagnostyce są wyniki prostych badań laboratoryjnych – niska aktywność fosfatazy zasadowej (ALP) w surowicy krwi jest charakterystyczna dla tej choroby. W celu potwierdzenia rozpoznania zaleca się badania genetyczne, które pozwalają wykryć mutacje w genie *ALPL* odpowiedzialnym za chorobę. Wczesne rozpoznanie jest kluczowe, szczególnie w cięższych postaciach HPP, aby jak najszybciej rozpocząć odpowiednie leczenie, które może zapobiec trwałym uszkodzeniom kości.

Diagnostyka hipofosfatazji, choć trudna, jest obecnie coraz bardziej dostępna dzięki postępom w medycynie i zwiększonej świadomości na temat rzadkich chorób.

**Przełom w leczeniu**

Leczenie hipofosfatazji było przez długi czas objawowe i polegało głównie na leczeniu bólu, łagodzeniu skutków złamań i krzywicy oraz suplementacji witaminy D i wapnia. Obejmowało niesteroidowe leki przeciwzapalne, takie jak naproksen. Jednak te działania nie usuwały przyczyny choroby – niedoboru ALP. Przełomem w terapii hipofosfatazji stało się wprowadzenie asfotazy alfa – enzymatycznej terapii zastępczej.

– *W 2015 roku asfotaza alfa została zatwierdzona w Unii Europejskiej jako terapia enzymatyczna dla pacjentów z hipofosfatazją. To przełom w leczeniu tej choroby, pozwalający na poprawę mineralizacji szkieletu, w tym m.in. zmniejszenie liczby złamań. Badania kliniczne wykazały również poprawę rozwoju psychoruchowego i somatycznego dzieci* – tłumaczy ekspert z Fundacji Saventic.

W przypadkach złamań, które powracają nawet przy niewielkich przeciążeniach, stosuje się wsparcie chirurgiczne, np. zespolenia śródszpikowe oraz ortezy. Ze względu na wpływ choroby na zęby, konieczna jest także stała opieka stomatologiczna, aby zapobiec komplikacjom związanym z rozwojem mowy i odżywianiem.

Świadomość na temat chorób rzadkich, takich jak hipofosfatazja, wciąż jest niewystarczająca. Pacjenci często latami czekają na ostateczną diagnozę, a ich codzienne życie pełne jest wyzwań. Światowy Dzień Hipofosfatazji przypomina, jak ważne jest szerzenie wiedzy o tej chorobie, aby zwiększyć szanse na szybszą diagnozę i skuteczne leczenie. Dzięki nowoczesnym terapiom, takim jak asfotaza alfa, wielu pacjentów może odzyskać kontrolę nad swoim zdrowiem. Warto pamiętać, że za każdą rzadką chorobą stoi pacjent, który potrzebuje nie tylko opieki medycznej, ale także wsparcia ze strony społeczeństwa.

**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