

Симптомы гипофосфатазии могут проявляться в любом возрасте^{1,2}

В результате снижения активности ЩФ и нарушения минерализации костной ткани у больных может отмечаться ряд прогрессирующих симптомов.



ЗУБЫ

- Преждевременное выпадение молочных или постоянных зубов
- Нарушение прикуса
- Заболевания пародонта



ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА

У детей раннего возраста:

- Гипоплазия легких
- Дыхательная недостаточность
- Потребность в дыхательной поддержке, включая ИВЛ*



СКЕЛЕТ

- Рахитоподобные изменения скелета
- Деформации скелета
- Остеомаляция
- Остеопения/остеопороз
- Переломы
- Боли в костях



НЕРВНАЯ СИСТЕМА

- Витамин В₆-зависимые судороги
- Краниосиностоз
- Повышение внутричерепного давления



ПОЧКИ

- Нефрокальциноз
- Прогрессирующее повреждение почек
- Почечная недостаточность



МЫШЦЫ/ РЕВМАТОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- Мышечная слабость
- Болезнь отложения кристаллов пирофосфата дигидрата кальция (БКПД)/псевдоподагра/хондрокальциноз
- Боли в мышцах и суставах

РОСТ

- Низкий рост
- Низкая масса тела

РАЗВИТИЕ

- Задержка моторно-психического развития
- Отсутствие/задержка формирования ключевых навыков

ФУНКЦИИ

- Инвалидность
- Утиная походка/нарушение походки

*ИВЛ – искусственная вентиляция легких



По вопросам возможной лабораторной диагностики заболевания ГФФ обратитесь на горячую линию по телефону 8-800-301-06-51

Литература: 1. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013;10(suppl 2):380-388. 2. Whyte MP. Hypophosphatasia: nature's window on alkaline phosphatase function in humans. In: Bilezikian JP, Raisz LG, Martin TJ, eds. *Principles of Bone Biology.* Vol 2. 3rd ed. San Diego, CA: Academic Press; 2008:1573-1598.

При дифференциальной диагностике заболеваний костной системы помните о гипофосфатазии!

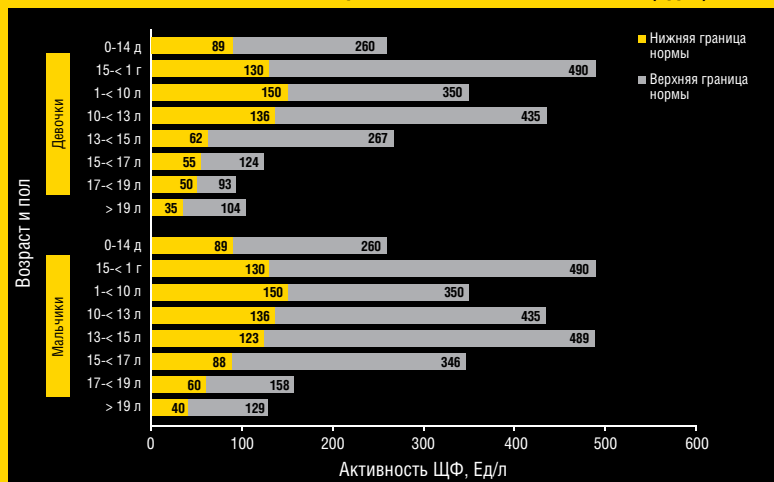
- Низкий уровень ЩФ* позволяет правильно провести дифференциальный диагноз гипофосфатазии^{1,2,4}

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ КОСТНОЙ СИСТЕМЫ^{1,2}

	Заболевание			
	ГИПО-ФОСФАТАЗИЯ	Витамин- D-дефицитный рахит	X-сцепленный гипофосфатемический рахит	Несовершенный остеогенез
Щелочная фосфатаза	↓	↑	↑	норма
Пиридоксальфосфат в крови	↑	-	↓	-
Кальций	↑ или норма	↓	норма	норма
Фосфор	↑ или норма	↓	↓	норма
Паратгормон	↓ или норма	↑	норма	норма
Витамин D	норма	↓	↓ или норма	норма

- Также дифференциальная диагностика проводится с остеомаляцией, хондроплазией с нарушением минерализации костей, остеоартритом, остеопенией/остеопорозом, болезнями пародонта и гипофосфатемией^{1,2}

РЕФЕРЕНТНЫЕ ИНТЕРВАЛЫ ЩФ СОГЛАСНО ВОЗРАСТУ И ПОЛУ^{3,4}



ЩФ* – Щелочная фосфатаза

УЗНАЙТЕ БОЛЬШЕ НА HYPOPHOSPHATASIA.RU

Литература: 1. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013;10(suppl 2):380-388. 2. Mornet E, Nunes ME. Hypophosphatasia. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephen K, eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 1993. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1150/>. Published November 20, 2007. Updated August 5, 2010. Accessed March 31, 2014. 3. Higgins Victoria, Chan Man Khun, Niewesteeg Michelle, Hoffman Barry R., Bromberg Irvin L., Gornall Doug, Randell Edward, Adeli Khosrow. Transference of CALIPER Pediatric Reference Intervals to Biochemical Assays on the Roche cobas 6000 and the Roche Modular P. *Clinical Biochemistry* (2015). 4. Инструкция к набору реагентов для измерения уровня активности ЩФ Roche Cobas Alkaline Phosphatase acc. to IFCC Gen.2