



Пациентам с гипофосфатазией может быть поставлен неверный диагноз из-за схожести с другими, более распространенными, заболеваниями³

Низкий уровень ЩФ позволяет правильно провести дифференциальную диагностику гипофосфатазии^{3,6,7}

Лабораторная диагностика заболеваний костной системы^{3,6}

	Заболевание			
	Гипофосфатазия	Витамин-Д-дефицитный рахит	Х-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 остеомалацией, хондродисплазией с нарушением минерализации костей, остеоартритом, остеопенией/остеопорозом, болезнями пародонта и состояниями, сопровождающимися гипофосфатазией

ЩФ - щелочная фосфатаза.

1. Mornet E. Genetics of hypophosphatasia. Arch. Pediatr. 2017;24(552):5551-5556. doi: 10.1016/S0929-693X(18)30014-9. 2. Официальный сайт фонда Круг Добра <https://фондкругдобра.рф> (дата доступа 20.09.22). 3. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(suppl 2):380-388. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23858621/> (Дата обращения: 01.11.2022). 4. Maggiori C, Stagi S. Bone modeling, remodeling, and skeletal health in children and adolescents: mineral accrual, assessment and treatment. Ann Pediatr Endocrinol Metab. 2017;22(1):1-5. doi:10.6065/apem.2017.22.1.1. 5. Программа диагностики ГФФ: <https://med-gen.ru/programma-dagnostiki-gipofosfatazii/> (дата доступа 27.09.2022). 6. Mornet E, Nunes ME. Hypophosphatasia. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens 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.

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.
ООО «АстраЗенека Фармасытикалз».
123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж
Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98. www.astrazeneca.ru, www.az-most.ru
STR-RU-14884. Дата одобрения: 08.11.22. Дата истечения: 07.11.2024.

Программа
диагностики
ГФФ



AstraZeneca

Гипофосфатазия (ГФФ) – потенциально жизнеугрожающее системное наследственное метаболическое заболевание, вызванное мутацией в гене *ALPL*, что приводит к дефициту щелочной фосфатазы (ЩФ)¹

➤ **Бесплатная диагностика** ГФФ в рамках Программы диагностики метаболических заболеваний

➤ **Обеспечение терапии** ГФФ осуществляется за счет средств Фонда **Круг Добра**²

➤ Снизена Щелочная Фосфатаза? Исключите ГФФ простым тестом в сухих пятнах крови. Обратитесь на горячую линию программы диагностики

8-800-301-06-51

Гипофосфатазия (ГФФ) – метаболическое заболевание, характеризующееся снижением качества кости и системными проявлениями¹

Низкий уровень ЩФ и ухудшение качества кости в период роста могут стать факторами риска возникновения отдаленных последствий^{3,4}



Задержка развития



Утомляемость



Нарушение походки, подвижности



Пропуск школы/работы



Переломы



Ограниченная способность выполнять повседневные дела



Боль в костях, мышцах или суставах



Снижение качества жизни

КАК ЗАПОДОЗРИТЬ ГФФ⁵?

Наличие у пациента 1-го критерия:

низкая активность щелочной фосфатазы:
однократное измерение щелочной фосфатазы <150 ед/л

Подозрение на ГФФ. Позвоните на бесплатную горячую линию программы диагностики!

Также могут наблюдаться клинические признаки:

- › Рахитоподобные изменения скелета, деформация скелета
- › Остеопения/остеопороз
- › Преждевременное выпадение молочных или постоянных зубов
- › Переломы
- › Отставание физического и моторного развития
- › Заболевания пародонта
- › Остеомалация
- › Боли в суставах, костях, мышцах
- › Нефрокальциноз
- › Прогрессирующее повреждение почек
- › Почечная недостаточность
- › Витамин В₆-зависимые судороги
- › Краниосиностоз
- › Повышение внутричерепного давления
- › Болезнь отложения кристаллов пирофосфата дигидрата кальция/псевдоподагра/хондрокальциноз
- › Скованность движений в суставах, задержка начала ходьбы и «утиная» походка
- › Дыхательная недостаточность

Снижена Щелочная Фосфатаза?
Исключите ГФФ простым тестом в сухих пятнах крови.
Обратитесь на горячую линию программы диагностики

8-800-301-06-51