

## Symptome der Hypophosphatasie

### Symptome bei Säuglingen:

- Schwere Skelettfehlbildungen
- Früher Verschluss der Schädelnähte
- Schmerzen
- Schluckstörungen
- Muskelschwäche
- Nierenfunktionsstörungen/-steine
- Verdauungsprobleme
- Zentralnervöse Anfälle
- Frühgeburt bzw. Abort

### Symptome bei Kindern:

- Verbiegungen der Knochen
- Knochenbrüchigkeit
- Schmerzen
- Appetitlosigkeit/Übelkeit
- Gedeihstörungen
- Muskelschwäche
- Nierenfunktionsstörungen/-steine
- Knochen-Entzündungen
- Minder- bzw. Kleinwuchs
- Verdauungsprobleme
- Früher Verlust der Milchzähne
- Verspätetes Laufenlernen
- Watschelnder Gang
- Atemwegserkrankungen

### Symptome bei Erwachsenen:

- **Frakturen bzw. Ermüdungsbrüche**
- **Schmerzen**
- **Arthrose-ähnliche Symptome**
- **Pseudogicht**
- **Knochen-Entzündungen**
- **Schnelle Ermüdung beim Gehen**
- **Zahnverlust**
- **Nackensteifigkeit/Pseudo-Meningitis**
- **Nierenfunktionsstörungen/-steine**

Mehr Informationen unter [www.hpp-ev.de](http://www.hpp-ev.de)

## Adressen:



### Hypophosphatasie Deutschland e.V.

Gerald Brandt  
Peter-Schneider-Straße 1  
97074 Würzburg  
Tel.: 0931 - 782937 od. 46543417  
E-Mail: [info@hpp-ev.de](mailto:info@hpp-ev.de)  
Internetseite: [www.hpp-ev.de](http://www.hpp-ev.de)

### Bankverbindung:

### Hypophosphatasie Deutschland e.V.

**Kontonummer 447 589 51**

**Sparkasse Mainfranken Würzburg**

**Bankleitzahl 790 500 00**

### Kontakt Zahnmedizin

Prof. Dr. med. dent. Ulrich Schlagenhaut  
Poliklinik für Zahnerhaltung und Parodontologie  
97070 Würzburg

Dr. med. dent. Reinhard Schilke  
Medizinische Hochschule Hannover  
30623 Hannover

Dr. med. dent. Christian H. Finke  
Charité, Abteilung Kinderzahnmedizin  
13353 Berlin

### Impressum:

Inhalte: Dr. Schilke, Dr. Finke, Prof. Schlagenhaut  
Redaktion: Gerald Brandt  
Foto: Dr. Finke  
Eine Veröffentlichung von HPP Deutschland e.V.



### Hypophosphatasie Deutschland e.V.

## Kleinkinder mit Parodontose?



## Zahnverlust als Symptom der seltenen Knochenstoffwechselstörung Hypophosphatasie

### Hypophosphatasie Deutschland e.V.

Hilfe für Betroffene  
Unterstützung für Ärzte und Wissenschaftler  
Aufklärung und Lobbyarbeit

## Zahnverlust mit unklarer Ursache

Im Allgemeinen haben kleine Kinder und Jugendliche bis zur Pubertät - selbst bei nicht optimaler Mundhygiene - keine Parodontitis und leiden auch nicht unter atraumatischem Zahnverlust. Wenn doch, ist immer an eine übergeordnete Erkrankung zu denken (z.B. Granulozytenfunktionsdefekte, Neutropenie, Langerhanszell-Histiozytose, Leukämie, HIV-Infektion etc.).

Patienten, die in früher Kindheit (1-3 Jahre) schon Milchzähne ohne traumatischen Einfluss verloren haben, evtl. eine Kraniostenose aufweisen und oft durch ein verspätetes Laufenlernen oder ein watschelndes Gangbild auffallen, sind verdächtig, an einer Hypophosphatasie erkrankt zu sein.

## Die Krankheit

Die Hypophosphatasie (HPP) ist gekennzeichnet durch einen genetisch bedingten Mangel an gewebe-spezifischer alkalischer Phosphatase (TNSALP). Deshalb sind Substrate dieses Enzyms im Blut (anorganisches Pyrophosphat, Pyridoxal-5-Phosphat) und im Urin (Phosphoethanolamin) in erhöhter Konzentration zu finden.

Durch die Seltenheit der Hypophosphatasie (Inzidenz ca. 1:100.000) und die Vielzahl ihrer möglichen Symptome, die denen anderer Krankheiten (Rachitis, Phosphatdiabetes, Hypophosphatämie etc.) ähneln können, ist die Diagnose oft schwierig.

Da neben den zahnmedizinischen Symptomen schwere allgemeinmedizinische Beeinträchtigungen auftreten können, ist die Kontaktaufnahme zu einem Facharzt, der eine weitergehende Diagnostik veranlasst, von großer Wichtigkeit. **Gerade bei Kindern fällt nicht selten der atraumatische Zahnverlust als erstes Symptom der Erkrankung auf.** In jedem Fall sollte der behandelnde Pädiater, bei Erwachsenen der Hausarzt benachrichtigt werden. Anschließend ist die Vorstellung bei einem Endokrinologen bzw. Osteologen sinnvoll.

Forschung und Allgemeinmedizin unterscheiden derzeit mindestens 6 Formen der HPP: die perinatale Form (i.d.R. letal); die früh infantile; die infantil-juvenile; die adulte Form; die Odontohypophosphatasie; und die Pseudohypophosphatasie. Diese Formen wurden ursprünglich nach dem ersten Auftreten erkennbarer Symptome eingeteilt. Durch genetische Analysen werden jedoch immer mehr Mischformen bekannt. Aus zahnmedizinischer Sicht sind vor allem die kindlichen Formen, die adulte Form sowie die Odontohypophosphatasie von Interesse. Wie der Name bereits andeutet, finden sich bei dieser Ausprägung überwiegend zahnmedizinische Symptome, jedoch kaum Befunde am Skelett.

## Diagnose

Treten Fälle von unklarem Zahnverlust bzw. Symptome von Parodontitis schon bei kleinen Kindern auf, und können andere Ursachen ausgeschlossen werden, ist generell an eine Hypophosphatasie zu denken.

Bei der HPP finden sich trotz größerer Sondierungstiefe oft kaum Entzündungszeichen an den Zahnfleischtaschen. Dennoch sind inflammatorische Prozesse aufgrund erhöhter Pyrophosphatwerte (=> Prostaglandinausschüttung) nicht auszuschließen. Das Zahnzement ist i.d.R. fehlstrukturiert oder fehlt vollständig. Entsprechend kommt es zu einer fehlerhaften Ausbildung des Zahnhalteapparats. Dies führt zu einer verminderten Vertikalentwicklung des zahntragenden Knochens (Alveolarfortsatzes) und somit ebenfalls zu einer erhöhten Sondierungstiefe. Der Zahnverlust selbst resultiert offenbar aus der unzureichenden Verankerung der Zahnwurzel im Knochen sowie aus resorptiven Vorgängen, die aus dem direkten Kontakt zwischen dem Dentin der Zahnwurzel und dem Knochen entstehen. Dieses Problem ist nicht gleichmäßig verteilt. Zähne, die früh in die Mundhöhle treten, sind oft schwerer betroffen als diejenigen, die erst zu einem späteren Zeitpunkt durchbrechen. Daher ist der Zahnverlust im Milchgebiss meist ausgeprägter als bei der 2. Dentition.

Beschrieben wird auch eine Unterentwicklung des Zahnschmelzes (Hypoplasie). Dieses kann zu einem verstärkten Auftreten von Karies beitragen.

Wichtig ist, dass aufgrund der Vererblichkeit der HPP auch bei den Eltern betroffener Kinder Symptome in abgeschwächter Form auftreten können (unterdurchschnittliche Körpergröße, rheumatische bzw. arthritische Erkrankungen, Neigung zu vorzeitigem Zahnverlust).

Ansonsten erfolgt die gesicherte Diagnose der HPP durch die Bestimmung der alkalischen Phosphatase (auch TNSALP in Leukozyten) sowie der Substrate anorganisches Pyrophosphat, Phosphoethanolamin und Pyridoxal-5-Phosphat in Blut und Urin. Bei HPP-Patienten können überdies die Kalzium- und Phosphatwerte im Blut erhöht sein. Eine Sequenzierung des TNSALP-Gens erlaubt eine genaue Analyse vorhandener Mutationen für die HPP.

## Behandlung

Da die Ursache des Zahnverlustes entweder nicht entzündlich bedingt ist oder aber auftretende entzündliche Prozesse überwiegend nicht-bakterieller Natur sind, werden Kürettage und Antibiotikagabe (PA-Behandlung) nicht effektiv sein.

Der Ersatz von verloren gegangenen Milchzähnen durch Kinderprothesen kann bei der sprachlichen Entwicklung sowie insgesamt der sozialen Integration der kleinen Patienten in Kindergarten und Schule sehr hilfreich sein. Bei der Planung des herausnehmbaren Zahnersatzes muss die Lockerung der restlichen Zähne beachtet werden. Regelmäßige Kontrollen des Zahnersatzes sind erforderlich.

Durch den frühen Zahnverlust ist eine transversale Unterentwicklung (Breite des Kiefers) im Fontzahnbereich des Ober- und Unterkiefers möglich. Dies kann dazu führen, dass sich die Frontzähne nur verschachtelt in den Zahnbogen einordnen.

Korrekturen von Zahnfehlstellungen mit herausnehmbaren/festsitzenden Apparaturen sind unter Anwendung geringer Kräfte möglich, sollten aber mit HPP-erfahrenen Kollegen abgestimmt werden.