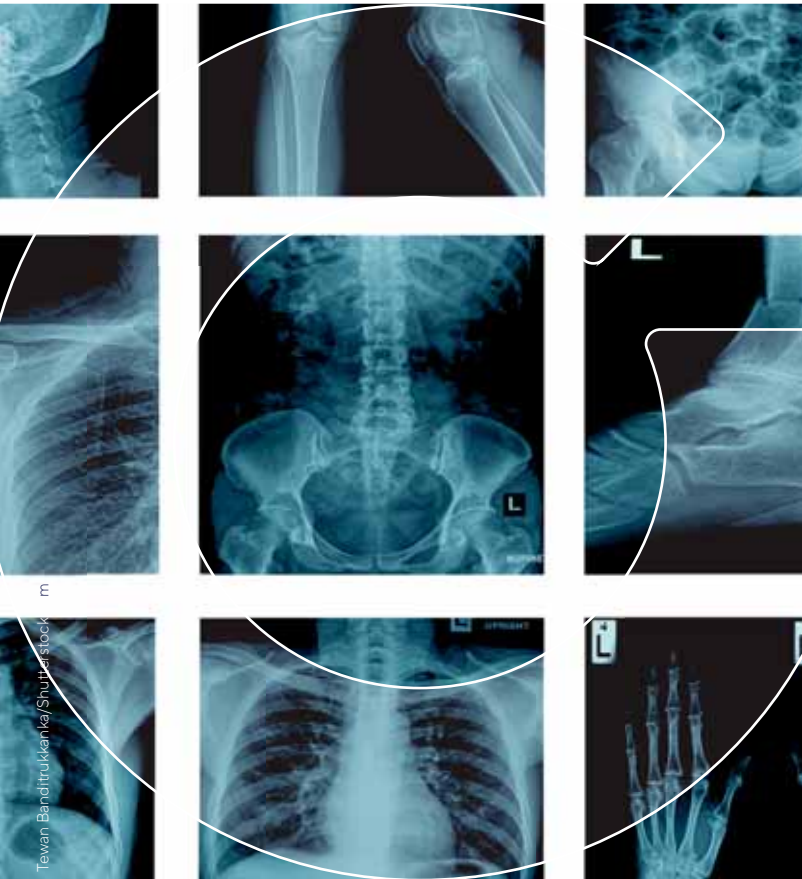


# Seltene Knochen- erkrankungen



Tewan Banditrukanka/Shutterstock.com

# Vorwort

## Liebe Patientinnen und Patienten!

Die **Diagnose und Therapie** von Erkrankungen **des Knochens (Osteologie)** sowie die osteologische Forschung sind seit vielen Jahren ein **Schwerpunkt des Hanusch-Krankenhauses**. Die **osteologische Ambulanz** hat sich vor allem **auf seltene Knochenerkrankungen spezialisiert**.

Gemeinsam mit der Medizinischen Universität Wien und dem Orthopädischem Spital Speising sind die 1. Medizinische Abteilung des Hanusch-Krankenhauses und das Ludwig Boltzmann Institut für Osteologie Bestandteil des Vienna Bone & Growth Center. Ziel des Zentrums ist die fächerübergreifende Betreuung von betroffenen Patientinnen und Patienten.

Weiters sollen erwachsen gewordene Kinder mit Knochenerkrankungen aus der Betreuung durch Kinderärztinnen und Kinderärzte in die Erwachsenenmedizin übernommen werden (Transitionsmedizin).

### Ihr Osteologie-Team der I. Medizinischen Abteilung:

OA Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Roland Kocijan  
OÄ Dr.<sup>in</sup> Daniela Kritsch, MSc  
Angela Distel, DGKP  
OÄ Dr.<sup>in</sup> Nicole Biber  
FÄ Dr.<sup>in</sup> Judith Haschka  
Ass.<sup>in</sup> Dr.<sup>in</sup> Julia Feurstein  
Prim. Priv.-Doz. Dr. Jochen Zwerina

Zum **Team** gehören weiters Spezialistinnen und Spezialisten **aus den Fachgebieten:**

- Innere Medizin
- Kinderheilkunde
- Orthopädie
- Genetik
- Radiologie
- Psychologie
- Diätologie
- Sozialarbeit und
- Physiotherapie.

Diese interdisziplinäre Zusammenarbeit ermöglicht eine optimale Patientenbetreuung, Untersuchungen werden im Haus angeboten.

Die Betreuung von Kindern erfolgt durch die Kooperationspartner.

Ambulante Infusionstherapien können in einem eigenen Infusionsbereich gegeben werden.

In dieser Broschüre wollen wir Ihnen einen Überblick über die Ursachen, Diagnose und Therapie von seltenen Knochenerkrankungen geben.

# Ambulanz für seltene Knochenerkrankungen

Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen steht im Hanusch-Krankenhaus **jeden Dienstag** von **08.00 bis 14.00 Uhr** eine eigene Ambulanz zur Verfügung.

Eine **telefonische Terminvereinbarung** und eine **Zuweisung** sind **unbedingt nötig**.

**Telefonische Terminvereinbarung unter:**  
+43 1 91021-85732 zwischen 12.00 und 14.00 Uhr.

**Hier finden Sie uns:**

**Mein Hanusch-Krankenhaus**

Osteologisch-Endokrinologische Ambulanz  
Pavillon 2, Erdgeschoß  
Heinrich-Collin-Straße 30  
1140 Wien

Bitte Ihre e-card, Lichtbildausweis und allenfalls Überweisung, Verordnung oder Zuweisung nicht vergessen!



**Wir sind für alle  
Versicherten da!**



# Hypophosphatasie (HPP)

Hypophosphatasie (HPP) ist eine seltene Erbkrankheit. Sie betrifft weniger als einen von 100.000 Menschen.

Die Erkrankung wird durch einen Gendefekt (Mutation) ausgelöst. Das betroffene Gen heißt ALPL-Gen. Es ist für die Produktion des Enzyms Alkalische Phosphatase (AP) zuständig.

Durch den Gendefekt wird zu wenig von diesem Enzym im Körper hergestellt oder das Enzym ist nicht ausreichend aktiv.

Die Mineralisierung des Knochens ist dadurch gestört. Im Blut der betroffenen Menschen lässt sich eine verminderte Alkalische Phosphatase und oft ein erhöhtes Pyrophosphat (Vitamin B6) nachweisen.

## Krankheitsbild

Die Erkrankung Hypophosphatasie ist sehr vielfältig. Sie kann entweder schon im Kindesalter auftreten oder erst bei Erwachsenen diagnostiziert werden.

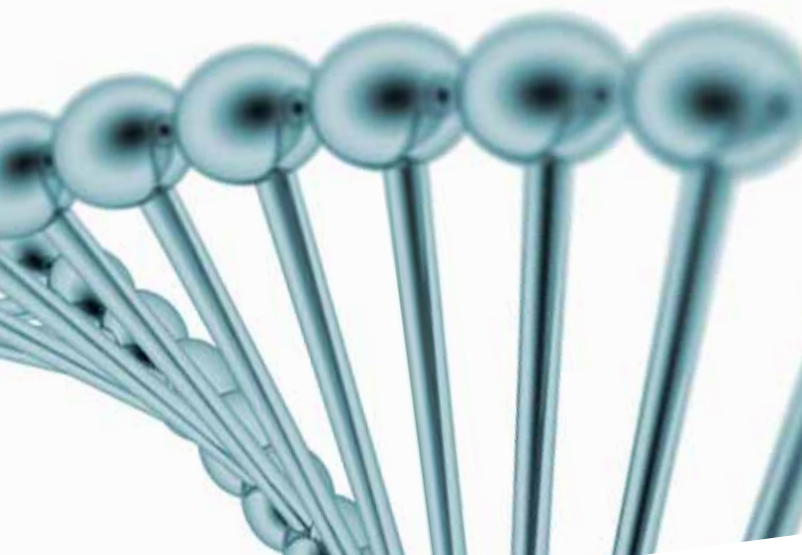
Manche Betroffene haben gar keine Beschwerden – dann spricht man von asymptomatischen Formen.

Bei vielen Patientinnen und Patienten kommt es zu Mineralisierungsstörungen der Knochen und der Zähne. Das kann v.a. bei Kindern zu einer Verformung des Skeletts oder auch zu Kleinwuchs führen.

Manche Betroffene leiden unter Gangstörungen und Atemprobleme.

Bei Erwachsenen treten häufig Knochenbrüche durch Belastung auf, die dann oft schlecht heilen. Dazu kommen chronische Gelenks- und Knochenschmerzen, Muskelschwäche, Abgeschlagenheit, Unbeweglichkeit, Verkalkungen der Knorpel (Chondrocalcinose) und anderer Organe wie Niere oder Auge.

Auch die Pseudogicht durch Ablagerung von Kalzium-Pyrophosphat in einem Gelenk ist eine Folge der Hypophosphatasie. Frühzeitiger Zahnverlust oder Zahnverformungen treten gehäuft auf.



## Diagnostik

- **Labor** – Verminderung der Alkalischen Phosphatase im Blut, Erhöhung von Pyrophosphat (Vitamin B6)
- **Knochendichtemessung**
- **Röntgen** der Oberschenkel und anderer betroffener Regionen
- **genetische Analyse** des ALPL-Gens
- eventuell **Knochenbiopsie**

## Therapie

Die Hypophosphatasie ist derzeit nicht heilbar.

Wichtig ist zu wissen, dass Medikamente gegen Osteoporose bei dieser Erkrankung das Risiko für Knochenbrüche und Störung der Knochenheilung sogar verstärken können. Diese müssen daher vermieden werden.

Für schwere Formen v.a. bei Kindern steht eine Enzyersatztherapie zur Verfügung. Eine wichtige Rolle spielt bei allen Patientinnen und Patienten die physikalische Therapie.



# Osteogenesis imperfecta (OI)

Die Osteogenesis imperfecta (OI) wird auch **Glasknochenkrankheit** genannt.

Sie umfasst eine Gruppe von seltenen, genetischen Erkrankungen.



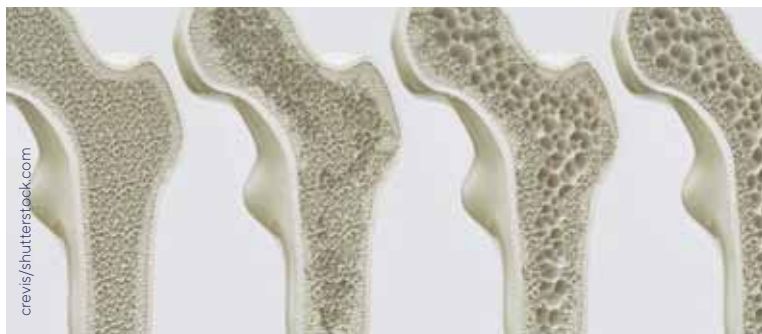
Nur einer bis fünf von 10.000 Menschen ist davon betroffen.

Die Ursache liegt meist in einer genetisch bedingten Veränderung des Kollagen-Typ-1.

Kollagen-Typ-1 ist ein wichtiger Bestandteil der Knochen, der Haut, der Sehnen und Zähne.

## Krankheitsbild

Durch die Krankheit sind die Knochenqualität und Knochenstruktur beeinträchtigt, was zu einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche führt.



Oft berichten die Patientinnen und Patienten auch über Knochenschmerzen. Zusätzlich kann es auch zu einer gestörten Zahnentwicklung kommen. Man spricht dann von Dentinogenesis imperfecta (DI).

Auch andere Organe können von der Osteogenesis imperfecta betroffen sein. Anhand der auftretenden Symptome können fünf verschiedene Typen der Erkrankung unterschieden werden (siehe nächste Seite).

Die Vererbung der Erkrankung erfolgt autosomal-dominant oder autosomal-rezessiv. Autosomal heißt, die Vererbung erfolgt über ein Körperchromosom und nicht über ein Geschlechtschromosom.

Dominant heißt, dass die Erkrankung beim Kind auftritt, wenn nur ein Elternteil betroffen ist. Rezessiv heißt, dass beide Elternteile betroffen sein müssen, damit die Erkrankung beim Kind auftritt.

Patienten mit Osteogenesis imperfecta (OI) können in **fünf unterschiedliche Typen** eingeteilt werden.

- **OI-Typ I:** Patientinnen und Patienten mit OI-Typ I haben den mildesten Krankheitsverlauf. Knochenverformungen treten nicht auf. Die Körpergröße ist normal oder nur leicht verringert. Die Skleren (das Weiße der Augen) erscheinen bläulich. Knochenbrüche treten vermehrt auf.
- **OI-Typ II:** Dieser klinische Subtyp ist die schwerste Form der Erkrankung. Betroffene Kinder sterben bereits vor oder kurz nach der Geburt. Bereits bei der Geburt treten viele Knochenbrüche und Knochenverformungen auf.
- **OI-Typ III:** Patientinnen und Patienten mit OI-Typ III haben einen schweren Krankheitsverlauf. Sie weisen eine verringerte Körpergröße, eine dreieckige Kopfform, ausgeprägte Verformungen der langen Röhrenknochen und der Wirbelsäule sowie gräuliche bis weiße Skleren auf.
- **OI-Typ IV:** Patientinnen und Patienten mit OI-Typ IV zeigen einen mittelschweren Krankheitsverlauf mit mittelgradigem Kleinwuchs, leichter bis mäßiger Verformung der Röhrenknochen und der Wirbelsäule sowie Zahnfehlbildungen und gräulichen bis weißen Skleren.
- **OI-Typ V:** Patientinnen und Patienten mit OI-Typ V zeigen einen leichten bis mäßigen Kleinwuchs und eine Störung der Knochenbruchheilung.

Darüber hinaus wurden noch viele weitere Genmutationen am Kollagen-Gen entdeckt, wodurch sich noch weitere OI-Typen identifizieren ließen.

Diese unterscheiden sich in den Symptomen allerdings nicht von den OI-Typen I bis V.

## Diagnostik

- **Knochendichtemessung**
- **Laboruntersuchung** inklusive Knochenumbau markern
- **Röntgen** der Wirbelsäule und betroffenen Regionen
- **genetische Analyse**
- wenn nötig **Knochenbiopsie**
- regelmäßige **Hörtests, Augen- und Zahnkontrollen**
- **kardiologische Kontrollen** alle 1 bis 2 Jahre (EKG, Echokardiographie)
- **Lungenfunktionstestung** alle 1 bis 2 Jahre

## Therapie

Die Behandlung der Osteogenesis imperfecta (OI) erfolgt multidisziplinär durch Spezialistinnen und Spezialisten der Inneren Medizin, Orthopädie, Physiotherapie, Zahnmedizin, Augenheilkunde, HNO-Heilkunde, Genetik und Allgemeinmedizin.

Die Erkrankung ist derzeit nicht heilbar.

Für Patientinnen und Patienten mit mittleren oder schweren Verlaufsformen stehen jedoch Medikamente zur Verfügung, die den Knochenstoffwechsel positiv beeinflussen können.

Die Behandlung mit Bisphosphonaten hat sich in den vergangenen Jahren bewährt, um den gesteigerten Knochenabbau zu hemmen und darüber hinaus die Festigkeit der Knochen zu erhöhen. Die Medikamente lindern auch Knochenschmerzen.

Orthopädische Eingriffe können zur Korrektur von Knochenverformungen und damit auch zur Vorbeugung von Knochenbrüchen durchgeführt werden.

Die physikalische Therapie stellt einen wichtigen Pfeiler zur Stärkung der Beweglichkeit und zur Verminderung des Sturzrisikos dar.

Regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen für Augen, Ohren, Herz und Lunge können notwendig sein. Auf eine optimale Ernährung sollte geachtet werden.

## **Kontakt zur Selbsthilfegruppe**

**Vereinsname:**

Osteogenesis imperfecta Austria – OIA

**Ansprechperson:** Veronika Lieber

**Telefon:** +43 650 922 0 299

**E-Mail:** oia@glasknochen.at

**[www.glasknochen.at](http://www.glasknochen.at)**

# Hypophosphatämie

Hypophosphatämie oder Phosphatdiabetes (XLH) ist eine seltene, genetische Erkrankung des Skeletts. Die Ursache der Erkrankung ist eine Veränderung (Mutation) am PHEX-Gen.

Das führt zu Veränderungen im Phosphatstoffwechsel. Phosphat ist gemeinsam mit Kalzium für die Festigkeit des Knochens verantwortlich.

Phosphat wird bei Erkrankten über die Niere vermehrt ausgeschieden und im Blut kann ein erniedrigter Phosphatspiegel beobachtet werden. Ein Phosphatmangel führt zu einer Erweichung des Knochens, Verbiegungen der Knochen sowie einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche.

XLH ist eine erbliche Erkrankung, die an das X-Chromosom gekoppelt ist. Daher kommt auch der Name XLH (englisch: X-linked Hypophosphatemia).

- Ist der Vater erkrankt, sind alle Töchter ebenfalls betroffen, die Söhne aber gesund.
- Ist die Mutter XLH-Betroffene, haben Töchter und Söhne ein 50-prozentiges Risiko ebenfalls zu erkranken.

## Krankheitsbild

Meist erfolgt die Diagnose bereits im Kindesalter. Seltener wird ein Phosphatdiabetes erst im Erwachsenenalter diagnostiziert. Im Erwachsenenalter ist XLH durch Muskelschmerzen und -schwäche, Knochenbrüche und Sehnenansatzschmerzen charakterisiert.

Darüber hinaus kann es zu Zahnproblemen (Periodontitis) und einer Beeinträchtigung des Hörvermögens kommen.

## Diagnostik

- **Labor** – Verminderung des Phosphats im Blut, Erniedrigung des aktiven Vitamins D (Calcitriol), eventuell Erhöhung des FGF-23 im Blut, Erhöhung der alkalischen Phosphatase im Blut
- **Knochendichtemessung**
- **Röntgen** der Oberschenkel und anderer betroffener Regionen
- **genetische Analyse** des PHEX-Gens
- eventuell **Knochenbiopsie**

## Therapie

Die Behandlung der XLH erfolgt gemeinsam durch Spezialistinnen und Spezialisten der Inneren Medizin, Orthopädie, Physiotherapie, Zahnheilkunde, HNO-Heilkunde, Genetik und Allgemeinmedizin.

Die Erkrankung ist derzeit nicht heilbar.

Patientinnen und Patienten mit Beschwerden erhalten eine Substitutionstherapie mit Phosphat und aktivem Vitamin D. Diese können den Knochenstoffwechsel positiv beeinflussen.

Für Patientinnen und Patienten mit schwerer Verlaufsform steht seit Kurzem eine Therapie mittels FGF-23-Antikörper zur Verfügung.

Orthopädische Eingriffe können zur Korrektur von Knochenverformungen und damit auch zur Vorbeugung von Knochenbrüchen durchgeführt werden.

Die physikalische Therapie stellt einen wichtigen Pfeiler zur Stärkung der Beweglichkeit und Verringerung des Sturzrisikos dar.

Regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen sind notwendig. Auf eine optimale Ernährung sollte geachtet werden.

## **Kontakt zur Selbsthilfegruppe**

**Vereinsname:** Phosphatdiabetes.at

**Ansprechperson:** Doris Prochaska

**Telefon:** +43 664 111 26 41

**Erreichbarkeit:**

Montag bis Freitag: 09.00–17.00 Uhr

Samstag und Sonntag: 11.00–15.00 Uhr

**[www.phosphatdiabetes.at](http://www.phosphatdiabetes.at)**







**Medieninhaber, Herausgeber und Redaktion:**

Österreichische Gesundheitskasse

Haidingergasse 1, 1030 Wien

Für den Inhalt verantwortlich: Osteologische Spezialambulanz im Hanusch-Krankenhaus

Satz- und Druckfehler vorbehalten.

Offenlegung gemäß §25 Mediengesetz siehe [www.gesundheitskasse.at](http://www.gesundheitskasse.at)

Satz- und Druckfehler vorbehalten.

