

# Гипофосфатазия:

## ПАМЯТКА ПО ДИАГНОСТИКЕ

**Гипофосфатазия (ГФФ)** — потенциально жизнеугрожающее системное наследственное метаболическое заболевание, характеризующееся дефицитом щелочной фосфатазы, что приводит к разрушению костной ткани и повреждению других органов.<sup>(1)</sup>

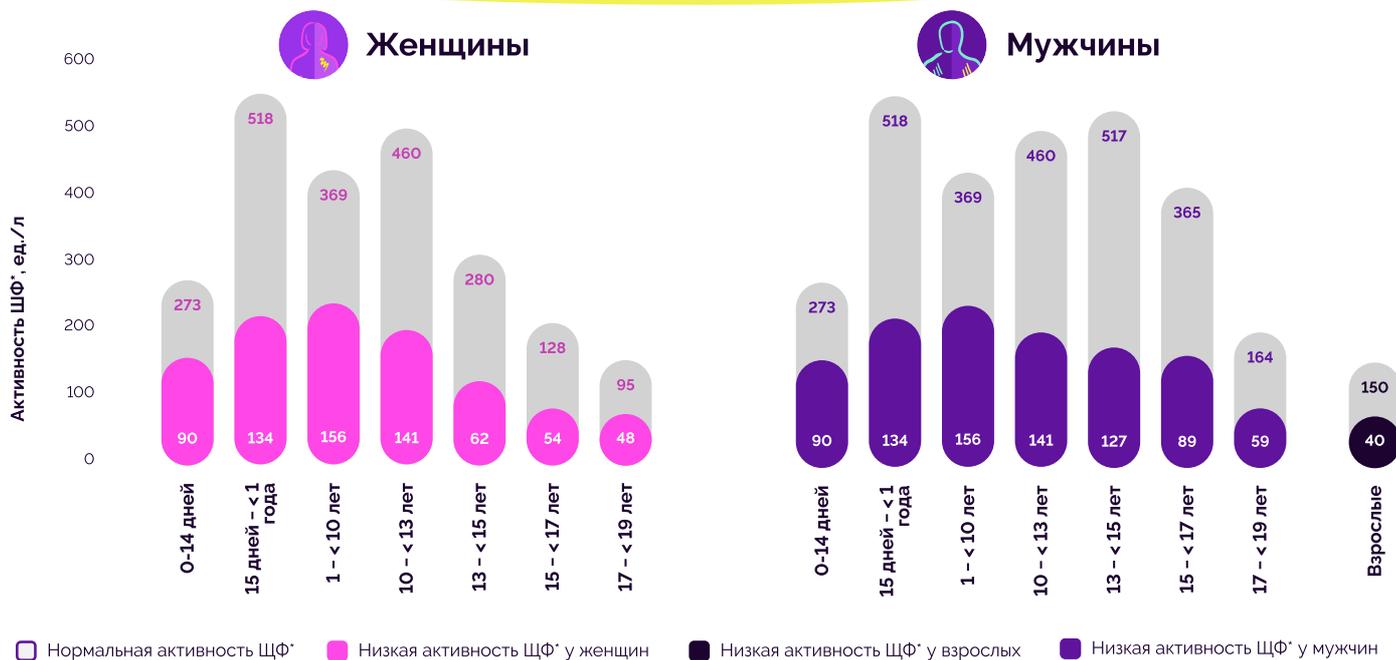
**СИМПТОМЫ ГФФ ВАРЬИРУЮТСЯ ОТ РАННЕГО ВЫПАДЕНИЯ МОЛОЧНЫХ ЗУБОВ ДО ТЯЖЕЛЫХ ФОРМ С ИНВАЛИДИЗИРУЮЩИМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ И МОГУТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ В ЛЮБОМ ВОЗРАСТЕ.**<sup>(2-5)</sup>

## ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ГФФ.<sup>(6)</sup>

- Пониженный уровень активности щелочной фосфатазы (ниже 150 ед/л).
- Рахитоподобные изменения, деформации скелета.
- Остеопения/остеопороз.
- Преждевременное выпадение молочных или постоянных зубов.
- Частые 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 движения в суставах, задержка начала ходьбы и «утиная» походка.
- Дыхательная недостаточность.



# РЕФЕРЕНТНЫЕ ЗНАЧЕНИЯ ЩЕЛОЧНОЙ ФОСФАТАЗЫ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПОЛА И ВОЗРАСТА (ЕД/Л).<sup>(4, 7, 8)</sup>



\* ЩФ — щелочная фосфатаза

## ИСКЛЮЧИТЕ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩЕЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ С ПОМОЩЬЮ ПРОСТОГО ТЕСТА СУХИХ ПЯТЕН КРОВИ.<sup>(9)</sup>

Диагностика ДЛКЛ проводится **бесплатно** в рамках программы селективного скрининга. Позвоните на горячую линию **8 (800) 301-06-51** и закажите курьера, который доставит карты для забора сухих пятен крови и заберет анализы для диагностики.

### ИСТОЧНИКИ:

1. Mornet E. Genetics of hypophosphatasia. Arch Pediatr. 2017 May;24(5S2):5S51-5S56. doi: 10.1016/S0929-693X(18)30014-9. PMID: 29405932.
2. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013 Jun; 10 Suppl 2: 380-8. PMID: 23858621.
3. Bishop N, et al. Transformative therapy in hypophosphatasia Arch Dis Child. 2016 Jun; 101 (6): 514-515. doi: 10.1136/archdischild-2015-309579. Epub 2016 Mar 18.
4. Mornet E. Hypophosphatasia. Metabolism. 2018; 82: 142-155. doi: 10.1016/j.metabol.2017.08.013. Epub 2017 Sep 20.
5. Whyte MP, et al. Bone. 2016; 93: 125-138. Hypophosphatasia: Natural history study of 101 affected children investigated at one research center Bone. 2016 Dec; 93: 125-138. doi: 10.1016/j.bone.2016.08.019. Epub 2016 Aug 27.
6. Программа диагностики ГФФ: <https://med-gen.ru/spetzialistam/nauchnye-diagnosticheskie-programmy/programma-diagnostiki-gipofosfatazii/> (дата доступа 20.05.2023).
7. Whyte M, et al. Hypophosphatasia: a retrospective natural history study of the severe perinatal and infantile forms. Poster presented at: Pediatric Academic Societies and Asian Society for Pediatric Research Joint Meeting; May 3-6, 2014; Vancouver, BC, Canada.
8. Höglér W, et al. BMC Musculoskelet Disord. 2019; 20 (1): 80. doi: 10.1186/s12891-019-2420-8.
9. Wenkui Li, Mike S. Lee. Dried Blood Spots: Applications and Techniques. Published: John.