

Musterbrief an die Krankenkassen - HPP

Sehr geehrte Damen und Herren,

die Hypophosphatasie ist eine erbliche Erkrankung, die in ihrer schwerwiegenden Ausprägung als homozygote oder compound heterozygote Form sehr selten vorkommt. In der Regel ist sie dann auch eine bereits in der Adoleszenz mit schwerwiegenden Missbildungen und Frakturneigung einhergehender Befund, der dem Diagnostiker nicht verborgen bleibt. Die genetische Störung ist heute durch eine genetische Untersuchung leicht erkennbar und als solche ist diese unbedingt erforderlich für alle Patientinnen und Patienten, die einer genetischen Beratung zugeführt werden und im Zusammenhang mit ihrer Reproduktion und Familienplanung weitere Informationen benötigen, um sich darauf einstellen zu können. Bei diesen Patienten ist die Indikation zur genetischen Untersuchung wohl allgemein als Standard anerkannt und wird auch von Seiten der Kostenträger übernommen.

Eine unterschiedliche Situation stellt sich dar bei den Patientinnen und Patienten, bei denen der Verdacht besteht und für die aus Gründen der momentanen Lebenssituation oder ihrer subjektiven Lebensplanung eine Familiengründung mit Kindern nicht infrage kommt. Hier stellt sich immer wieder die Frage, inwiefern eine genetische Testung bei dem Verdacht auf Hypophosphatasie therapeutische Konsequenzen hätte. Es ist nach neueren wissenschaftlichen Erkenntnissen so, dass auch heterozygote Träger dieser genetischen Veränderung von einer genetischen Untersuchung wesentlich profitieren würden. Es stellte sich heraus, dass genetisch veränderte Alkalische Phosphatasemoleküle auf der Proteinebene einen dominant negativen Effekt ausüben können, so dass auch heterozygote Störungen zu relevanten klinischen Beeinträchtigungen führen können. Die dominant negativen Proteine stören die Aktivität des gesunden Enzyms und verursachen dadurch mehr Probleme, als man aus klinisch-chemischen Untersuchungen erwarten würde. Die Hauptsymptome solcher Patientinnen und Patienten bestehen in Gelenkbeschwerden und chronisch rezidivierenden Störungen der Zähne bis hin zu vollständigem Gebissverlust, häufig erst in der 4. und 5. Lebensdekade. Wir können derzeit diese Störungen noch nicht gut erklären, die Wissenschaft entwickelt sich jedoch sehr schnell und es sind Behandlungsmethoden auf der Basis rekombinanter Enzyme in Kürze zu erwarten. Eine der Hauptmotivationen jedoch, solche Patientinnen und Patienten genetisch zu untersuchen, muss sein, dass man sie vor Fehlbehandlungen schützt. Häufig haben solche Patientinnen und Patienten zusätzliche das Risiko oder auch die klinischen Symptome einer Osteoporose. Wenn man sie nun nur mit Medikamenten behandelt, welche die Mineralisation beeinflussen, würde man sie fehlbehandeln. Ebenso würde man sie fehlbehandeln, wenn man sie mit hohen Gaben an Vitamin D und Kalzium therapiert. Bei erkrankten Patienten können hohe Dosen an Vitamin D und Kalzium schließlich auch zu Folgeschäden führen, die nicht nur das Skelett betreffen, sie können beispielsweise eine Niereninsuffizienz fördern.

Insofern ist es aus medizinischer Sicht dringlich sinnvoll, Patientinnen und Patienten mit hohem Verdacht auf Hypophosphatasie genetisch untersuchen zu lassen. Da man relativ spezifisch die knochenspezifische Alkalische Phosphatase in ihrer Aktivität bestimmen kann und da man auch Voruntersuchungen bezüglich des Pyrophosphathaushalts durchführen kann, scheint auch eine ausreichend hohe Sicherheit positiver Befunde vorzuliegen und in den Händen des Experten lassen sich somit unnötige Kosten doch weitgehend vermeiden.

Mit freundlichen Grüßen