

DASNE – virtuelle Falldiskussionen am 25.06.2021

Tilmann Schweitzer

Neurochirurgische Klinik und Poliklinik der Universitätsklinik Würzburg
Sektion Pädiatrische Neurochirurgie



Neurochirurgische Klinik und Poliklinik
Direktor: Prof. Dr. Ralf-Ingo Ernestus

Fallvorstellung

Anamnese incl. Vorgeschichte

- Mädchen, 41+2 SSW, GG 3800g, KL 52cm, KU 38cm
- postnatal zunehmende Trinkschwäche
- Gewichtszunahme in den ersten 4 LM nur 800g (deutlich unter 3. P)
- muskuläre Hypotonie – noch keine Kopfkontrolle mit 6 Monaten
- „pralle, gut gefüllte Fontanelle“ als auffällig und letztendlich wegweisend geschildert

Familien und Sozialanamnese

- FA leer

Röntgendiagnostik



Zusammenfassung / Laborchemie

- muskuläre Hypotonie
- motorische Retardierung
- Dystrophie
- freies Kalzium 3.45 mmol/l (Normbereich bis 2,7 mmol/L)
- Phosphat grenzwertig erhöht
- Alkalische Phosphatase-Aktivität ~20 U/l

Differentialdiagnostische Überlegungen

- Ernährungsbedingte Rachitis
- X-chromosomal vererbte hypophosphatämische Rachitis (XLH)
- Osteogenesis imperfecta
- Hypophosphatasie

Differentialdiagnostische Überlegungen

	HPP	Ernährungs- bedingte Rachitis	XLH	Osteogenesis imperfecta
AP ^{2,4,5}	↓	↑	↑	normal
PLP ⁶	↑ oder normal	---	↓	---
Kalzium ^{1,2,4,5}	↑ oder normal	↓	normal	normal
Phosphat ^{1,2,4,5}	↑ oder normal	↓	↓	normal
PTH ^{1,2,4-6}	↓ oder normal	↑	↑ oder normal	normal
Vitamin D ^{2,4,5}	normal	↓	↓ oder normal	normal

AP, alkalische Phosphatase; HPP, Hypophosphatasie; PLP, Pyridoxal-5'-Phosphat; PTH, Parathormon; XLH, X-gebundene Hypophosphatämische Rachitis.

1. Rockman-Greenberg C, *Pediatr Endocrinol Rev* 2013. 2. Mornet E, *GeneReviews* 2016. 3. Mohn A, *Acta Paediatr* 2011. 4. Nield LS, *Am Fam Physician* 2006. 5. Carpenter TO, *J Bone Miner Res* 2011. 6. Tournis ST, *J Musculoskelet Neuronal Interact* 2005.

Alters- und geschlechtsspezifische AP-Referenzwerte (U/I)

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

Alkalische Phosphatase im gesunden Knochen

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

ALPL, alkalische Phosphatase (gewebsspezifisch); **HPP**, Hypophosphatasie; **TNSAP**, gewebeunspezifische alkalische Phosphatase; **Pi**, anorganisches Phosphat; **PPi**, Anorganisches Pyrophosphat.

Orimo H, J Nippon Med Sch 2010. ; Alexion

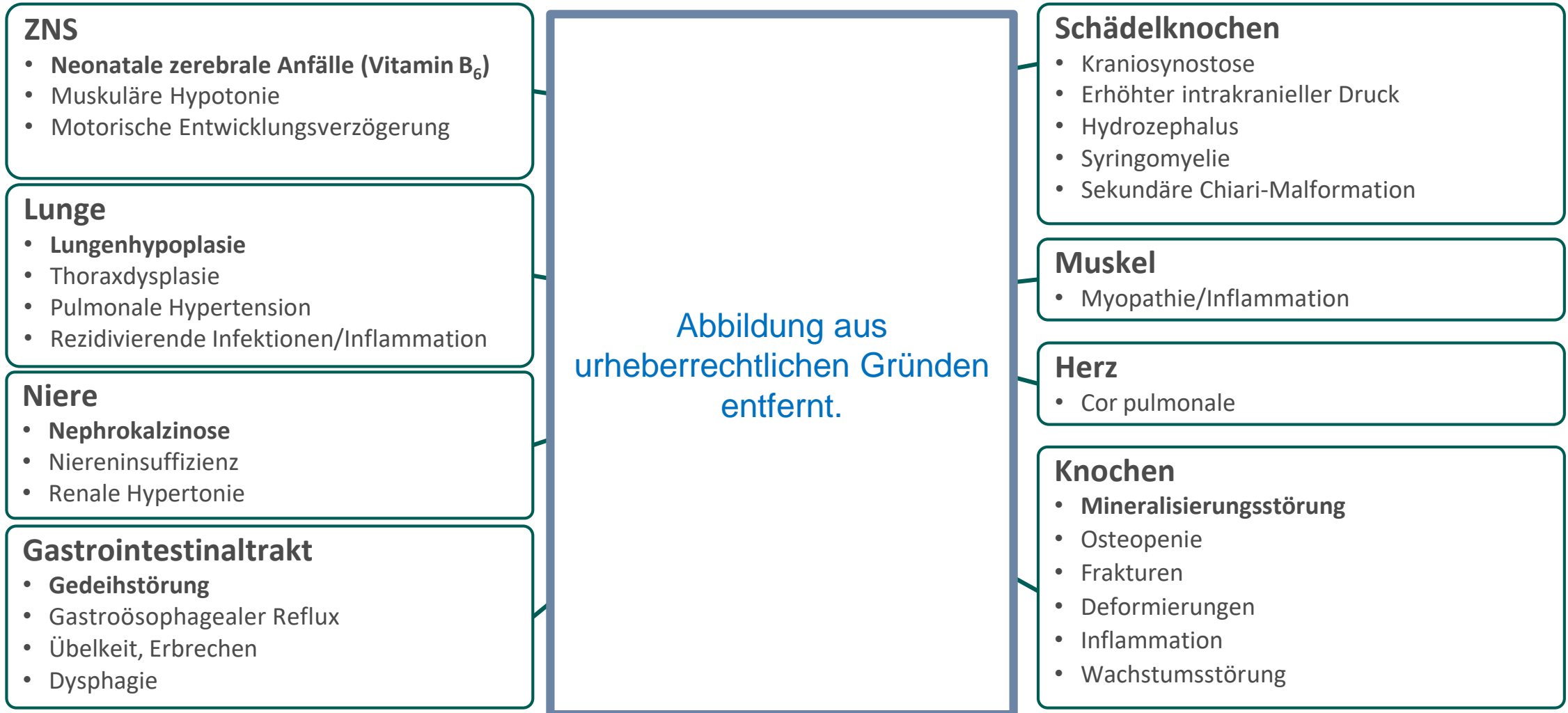
Alkalische Phosphatase bei der HPP

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

ALPL, alkalische Phosphatase (gewebespezifisch); **HPP**, Hypophosphatasie; **TNSAP**, gewebeunspezifische alkalische Phosphatase; **Pi**, anorganisches Phosphat; **PPI**, Anorganisches Pyrophosphat.

1. Rockman-Greenberg C, *Pediatr Endocrinol Rev* 2013. 2. Whyte MP, *Principles of bone biology* 2008.; Alexion

HPP: KLINISCHE MANIFESTATIONEN BEI SÄUGLINGEN UND KLEINKINDERN¹



HPP, Hypophosphatasie; ZNS, Zentralnervensystem.

Jakob F, UNI-MED Verlag AG 2017.

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

<https://doi.org/10.1002/ppul.22527>

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

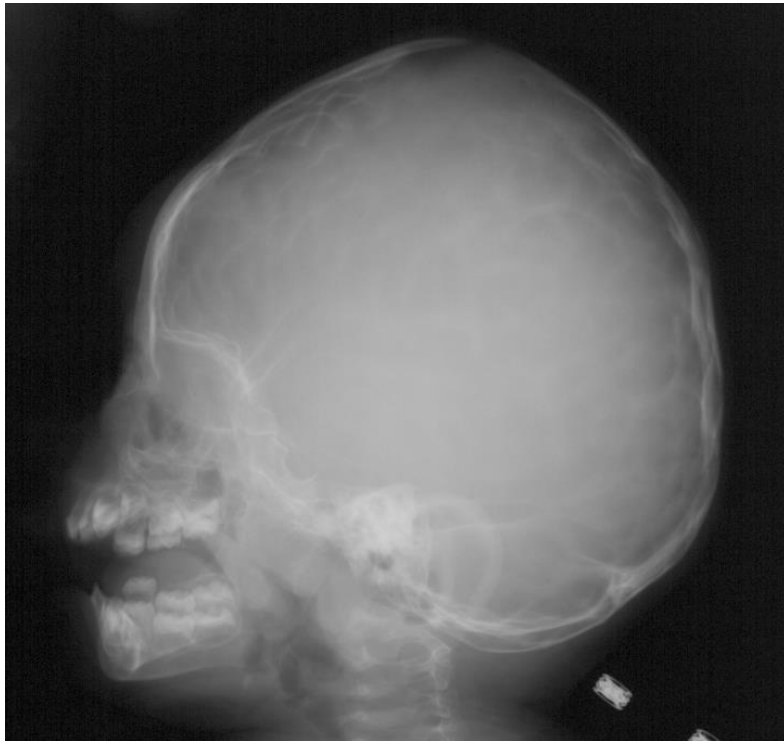


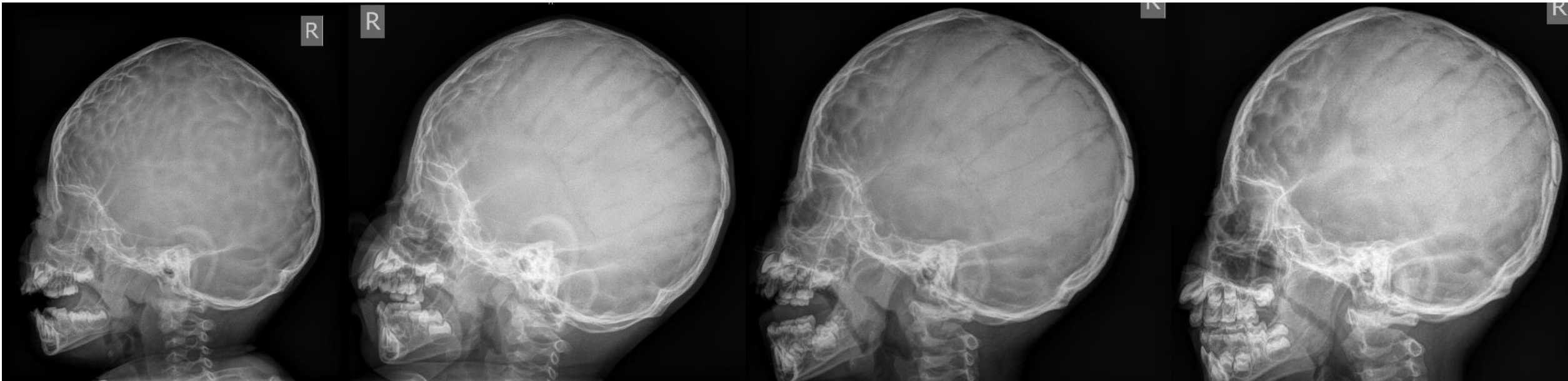
Bild entfernt

Schädelnähte im Röntgenbild



Abbildung aus urheberrechtlichen Gründen entfernt.

Hypophosphatasie *2008



02.09.2010

04.08.2011

05.11.2012

06.05.2015

Kraniosynostose bzw. – stenose bei HPP

- daran denken!
- Hirndruckzeichen fehlen lange oder ganz
- Augenärztliche Kontrollen zum Ausschluss Stauungspapille
- Röntgenkontrollen Schädel - Wolkenschädel