ما هو مرض الهايبوفوسفاتازيا (HPP)؟

الهايبوفوسفاتازيا هو مرض وراثي يؤثر على تكوين العظام والأسنان وصلابتها.[١،٢]
فى مرضى الهايبوفوسفاتازيا، يكون الجين المسؤول عن إنتاج إنزيم يسمى الفوسفاتاز القلوى (ALP) غير طبيعى (أو متحور) مما يؤدى إلى انخفاض مستويات هذا الإنزيم.[٢،٣]

ما هى أعراض الهايبوفوسفاتازيا؟

فى الأطفال، تكون الأعراض كالتالى:[٥]

- بطء فى النمو
- لين عظام
- نمو غير طبيعى لعظم الضلع
- فقدان مبكر للأسنان اللبنية
- نوبات صرع
- مضاعفات فى التنفس
- تشوهات فى الرأس
- إرهاق و ضعف عام

و فى الكبار، تكون الأعراض كالتالى:[٥]

- عظام ضعيفة و هشة
- كسور متكررة
- خشونة المفاصل
- آلام فى العظام و المفاصل
- تكلس الغضاريف
- فقدان الأسنان
- إرهاق و ضعف عام

ولأن هذه الأعراض تتشابه مع الكثير من الأمراض الأخرى، قد يعيش المريض سنوات طويلة دون تشخيص دقيق، أو يتلقى تشخيصًا خاطئًا في كثير من الأحيان.[٥،٦]

كيف يتم تشخيص الهايبوفوسفاتازيا؟

تشخيص الهايبوفوسفاتازيا

الهايبوفوسفاتازيا هو مرض يستمر مدى الحياة، لذلك من المهم **تشخيصه في وقت مبكر** لضمان الحصول على العلاج المناسب.
وعند ظهور الأعراض، يساعد الفحص السريري الكامل **وتحليل الدم لمستوى إنزيم الفوسفاتاز القلوي (ALP) المنخفض** في تأكيد التشخيص بشكل صحيح.[٧]

المراجـــع

1. Bianchi ML. Osteoporos Int. 2015;26(12):2743-57.
2. Rockman-Greenberg C. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(Suppl2):380-8.
3. Whyte MP. In: Bilezikian JP, et al., eds. Principles of Bone Biology. Academic Press; 2008:1575-1598.
4. Beck C, et al. Rheumatol Int. 2011;31(10):1315-1320.
5. Khan AA, et al. Osteoporos Int. 2024;35(3):431-8.
6. Högler W et al. BMC Musculoskelet. Disord. 2019;20(1):80.
7. Mornet E, Nunes ME. Hypophosphatasia. GeneReviewsR [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2016.

جمعية الإمارات للأمراض النادرة
UAE Rare Disease Society

Contact info:
Website: www.uaerds.ae
E-mail: info@uaerds.ae
Telephone: (+971) 4234-1016
(+971) 564132132

Supported by: AstraZeneca

عيش قصتهم
In Their Shoes

WORLD HPP DAY
OCTOBER 30th