

Пациентам с гипофосфатазией может быть поставлен неверный диагноз из-за схожести с другими, более распространенными заболеваниями<sup>3</sup>

Низкий уровень ЩФ позволяет правильно провести дифференциальный диагноз гипофосфатазии<sup>3,6,7</sup>

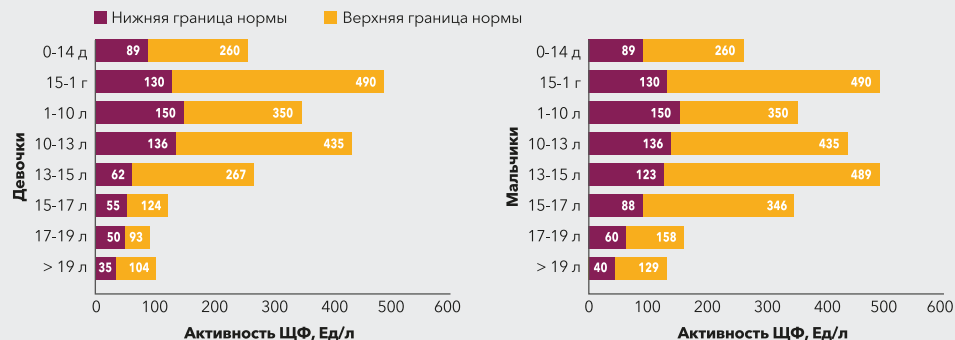
#### Лабораторная диагностика заболеваний костной системы<sup>3,6</sup>

	Заболевание			
	Гипофосфатазия	Витамин-D-дефицитный рахит	X-сцепленный гипофосфатемический рахит	Несовершенный остеогенез
Щелочная фосфатаза	↓	↑	↑	норма
Пиридоксальфосфат в крови	↑	–	↓	–
Кальций	↑ или норма	↓	норма	норма
Фосфор	↑ или норма	↓	↓	норма
Паратгормон	↓ или норма	↑	норма	норма
Витамин D	норма	↓	↓ или норма	норма

Также дифференциальная диагностика проводится с остеомалацией, хондродисплазией с нарушением минерализации костей, остеоартритом, остеопенией/остеопорозом, болезнями пародонта и состояниями, сопровождающимися гипофосфатазией

Для определения низкого уровня ЩФ необходимо использовать референтные интервалы ЩФ согласно возрасту и полу пациента<sup>7,8</sup>

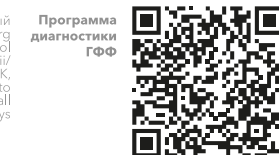
#### Референтные интервалы ЩФ согласно возрасту и полу (Ед/л)<sup>7,8</sup>



ЩФ - щелочная фосфатаза.

1. Mornet E. Genetics of hypophosphatasia. Arch Pediatr. 2017;24(5S2):S551-S556.2. Официальный сайт фонда Круг Добра <https://фондкрыгодобра.рф> (дата доступа 20.09.22). 3. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(suppl 2):380-388. 4. Maggioli C, et al. Ann Pediatr Endocrinol Metab. 2017;22(1):1-5. 5. Программа диагностики ГФФ. <https://med-gen.ru/programma-diagnosticski-gjipofosfatazii/> (дата доступа 27.09.2022). 6. Mornet E, Nunes ME. Hypophosphatasia. In: Fagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephen K, eds. GeneReviews. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 1993. 7. Roche Cobas Alkaline Phosphatase acc. to IFCC Gen. 8. Higgins Victoria, Chan Man Khun, Niewesteeg Michelle, Homan Barry R., Bromberg Irvin L., Gornall Doug, Randell Edward, Adeli Khosrow. Transference of CALIPER Pediatric Reference Intervals to Biochemical Assays on the Roche cobas 6000 and the Roche Modular P. Clinical Biochemistry (2015).

Материал предназначен для специалистов здравоохранения. Имеются противопоказания. Перед назначением ознакомьтесь, пожалуйста, с полной инструкцией по медицинскому применению препарата. ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98. [www.astrazeneca.ru](http://www.astrazeneca.ru), [www.az-mostro.ru](http://www.az-mostro.ru) STR-RU-14497. Дата одобрения: 30.09.2022. Дата истечения: 29.09.2024.



Программа диагностики ГФФ  
AstraZeneca

Гипофосфатазия (ГФФ) – потенциально жизнеугрожающее системное наследственное метаболическое заболевание, вызванное мутацией в гене ALPL, что приводит к дефициту щелочной фосфатазы (ЩФ)<sup>1</sup>

Бесплатная диагностика на ГФФ в рамках Программы диагностики метаболических заболеваний

Обеспечение терапией ГФФ за счет средств Фонда Круг Добра<sup>2</sup>

При наличии любого клинического признака/симптома в сочетании с низким уровнем ЩФ обращайтесь на бесплатную Горячую Линию Программы Диагностики

8-800-301-06-51

**Гипофосфатазия (ГФФ)** – метаболическое заболевание, характеризующееся снижением качества кости и системным проявлением<sup>1</sup>

**Низкий уровень ЩФ и ухудшение качества кости в период роста могут стать факторами риска для возникновения отдаленных последствий<sup>3,4</sup>**



Задержка развития



Утомляемость



Нарушение походки, подвижности



Пропуск школы/ работы



Переломы



Ограниченная способность выполнять повседневные дела



Боль в костях, мышцах или суставах



Снижение качества жизни

## КАК ЗАПОДОЗРИТЬ ГФФ<sup>5</sup>?

1

У пациента 2-х кратное снижение ЩФ\*?

2

Есть 1 из признаков ниже?

**Любой признак/симптом в одной из перечисленных систем**

**Мышцы/Сила/Функциональный статус**  
Мышечная боль или слабость, переваливающаяся походка, трудности при ходьбе



**Респираторные**  
Рахитическая грудная клетка, легочная недостаточность, пневмония



**Скелетные проявления**  
Боль в костях/суставах, «стрессовые» переломы, рахит/остеомаляция, деформации скелета



**Неврология**  
Усталость, головная боль, нарушения сна и судороги



**Со стороны зубов**  
Преждевременная потеря молочных зубов при неповрежденных корнях, неправильный прикус, заболевания пародонта



**Почки**  
Гиперкальциемия, гиперкальциурия, нефрокальциноз,



**Рост и развитие**  
Отставание физического и моторного развития, низкий рост



3

**Подозрение на ГФФ**  
Позвоните на бесплатную Горячую Линию Программы Диагностики!

\*с разницей по времени не менее 7 дней

При наличии любого клинического признака/симптома в сочетании с низким уровнем ЩФ обращайтесь на бесплатную Горячую Линию Программы Диагностики

**8-800-301-06-51**