



Hypofosfatasi

Hypofosfatasi är en ärftlig ämnesomsättnings-sjukdom som leder till nedsatt förkalkning (mineralisering) av skelettet och tänderna. Det medför förändringar i skelettet, förlust av tänder samt ökad risk för frakturer. Hypofosfatasi kan ge symtom i alla åldrar, från fosterlivet till vuxen ålder.

I Europa beräknas 1 barn per 300 000 födda ha en svår form av sjukdomen. De lindrigare varianterna är vanligare.

Symtom

Symtomen varierar mellan olika former av sjukdomen och mellan olika personer. Vid den allvarligaste formen dör fostret vanligen under graviditeten eller det nyfödda barnet strax efter födseln.

Ungefär hälften av de barn som insjuknar under nyföddhetsperioden har så allvarliga missbildningar i bröstkorgen att de dör under det första levnadsåret om ingen behandling ges.

Barn som insjuknar senare kan få skelettmissbildningar, till exempel i form av ett avlångt, mjukt kranium där fontanellerna sluter sig sent och en ökad tillväxt av skelettet runt leder. Många av barnen får upprepade frakturer under uppväxten, vilka kan leda till felställningar och orsaka smärta. De kan även vara kortväxta. Barnen lär sig vanligen gå sent, ibland först i två- till treårsåldern, och gången är vaggande.

Det är vanligt med symtom från tänderna. Många barn tappar sina mjölkttänder tidigt, ibland redan mellan ett och tre års ålder. Tänderna lossnar ofta med hela roten kvar och utan tecken på tandköttinflammation. Även permanenta tänder kan drabbas av tidig tandlossning. Det finns en ökad risk för nedbrytning av delar av käkbenet.

I sällsynta fall påverkas njurarna och personer med sjukdomen kan få njursten och njursvikt.

En del får epilepsi.

Vissa personer har så lindriga symtom att diagnosen misstänks först i vuxen ålder.

Orsak

Hypofosfatasi orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett enzym som har betydelse för kroppens förkalkning av benvävnad och tänder.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar hypofosfatasi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Barn och ungdomar behandlas med läkemedel som ersätter det enzym som saknas eller har nedsatt aktivitet. Behandlingen ökar överlevnaden vid svår form av sjukdomen samt förbättrar tillväxten och skelettutvecklingen.

Frakturer och felställningar kan opereras.

Personer med hypofosfatasi bör följas av specialisttandvården. Noggranna munvårdsrutiner och regelbunden tandrengöring hos tandhygienist kan sannolikt fördröja tandlossning och förlust av käkbenet. Vid tidig förlust av permanenta tänder behövs tandersättning.

Genom arbetsterapi och fysioterapi kan befintliga muskelfunktioner stärkas och felställningar i leder förhindras.

För barn med svår form av hypofosfatasi kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2026.