

# Case Report

|   |   |    |           |
|---|---|----|-----------|
| 2 | Impressum   | 8  | Fall 2    |
| 3 | Editorial   | 10 | Fall 3    |
| 4 | Diagnose und Therapie: Die X-chromosomale Hypophosphatämie im Überblick | 12 | Fall 4    |
| 6 | Fall 1  | 15 | Literatur |

## Burosumab – eine neue effektive Therapieoption bei XLH

Seltene Erkrankungen stellen die behandelnden Ärzte oft vor große Herausforderungen – sowohl bez. der Diagnostik als auch der Therapie. Die X-chromosomal dominant vererbte Hypophosphatämie (XLH) – auch Phosphatdiabetes genannt – ist eine seltene, chronisch-fortschreitende Erkrankung des Skelettes und des Zahnsystems mit einer Prävalenz von etwa 1 pro 20 000 Menschen.

Sie beruht auf Mutationen im PHEX-Gen (phosphate-regulating neutral endopeptidase, X-linked), die zu einer vermehrten Sekretion des phosphaturischen Hormons Fibroblasten-Wachstumsfaktor 23 (FGF23) aus dem Knochen führen. Dadurch kommt es zu einem anhaltenden Phosphatverlust mit konsekutiver Hypophosphatämie und Mineralisierungsstörung des Knorpels (Rachitis) und Knochens (Osteomalazie), die nicht auf eine Behandlung mit nativem Vitamin D anspricht (Vitamin-D-resistente Rachitis). Die Erkrankung manifestiert sich meistens im ersten Lebensjahr durch ein vermindertes Wachstum und rachitische Beinverbiegungen. Die konventionelle Behandlung mit aktivem Vitamin D und oraler Phosphatsubstitution kann leider bei vielen Kindern einen progredienten Kleinwuchs und schwere Beinverbiegungen mit der Notwendigkeit von orthopädischen Operationen nicht verhindern.

Mit Burosumab (Crysvita®) steht nun ein monoklonaler Antikörper zur Verfügung, der gegen das bei dieser Erkrankung im Blut erhöhte FGF23 gerichtet ist. Er ist zur Behandlung von Kindern ab 1 Jahr und Jugendlichen in der Skelettwachstumsphase zugelassen. Vor Therapiebeginn sollte ein röntgenologischer Nachweis einer rachitischen Knochenschädigung vorliegen. Durch die Wiederherstellung der renalen Phosphat-Reabsorption können bei Kindern mit XLH wieder normale Serumphosphatwerte im Blut aufrechterhalten werden und damit die Rachitis abheilen. Die vorliegende Publikation soll Ihnen die Erkrankung XLH und im Rahmen von 4 Kasuistiken die Anwendung und Effektivität der Behandlung mit Burosumab veranschaulichen.