

INHALT / EDITORIAL

X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH)

Krumme Beine und watschelndes Gangbild:
Klinische Symptome der X-chromosomalen
hypophosphatämischen Rachitis _____ 3
Dirk Schnabel

Leben mit XLH _____ 6
Felix Reschke

Behandlungsmöglichkeiten der
hereditären hypophosphatämischen Rachitis_ 9
Kristina Möller

Rachitis, Phosphatdiabetes, krumme Beine – und dann?

In der kinder- und jugendärztlichen Praxis können Kleinkinder mit einem deutlich verzögerten Beginn des Laufalters und einem watschelnden Gangbild vorstellig werden. Beides ist mit einer Beinachsenfehlstellung kombiniert. Bei Verdacht auf eine Kalziummangel- (Vitamin-D-Mangel-)Rachitis wird dann in der Regel eine Röntgenuntersuchung sowie ein Basislabor (Alkalische Phosphatase, Phosphat, Kalzium, Vitamin D, Parathormon) veranlasst.

Immer dann, wenn der Serum-Phosphatspiegel deutlich erniedrigt ist, sollte an eine hypophosphatämische Rachitis (andere Bezeichnungen: „Phosphatdiabetes“, X-chromosomale hypophosphatämische Rachitis, XLH) gedacht werden. Die rasche diagnostische Zuordnung ist von Bedeutung, da für die XLH eine spezifische Therapie zur Verfügung steht. Was ist nun zu tun?

Dirk Schnabel erläutert klinische Symptome, die auch bei der „klassischen Rachitis“ vorkommen (Kleinwuchs, Skelettdeformitäten (Genua vara u. a.), auffälliges Gangbild, verspätetes Laufalter) sowie das weitere Vorgehen hin zur Diagnose XLH. Wichtige, wegweisende Untersuchungen sind bereits in der kinder- und jugendärztlichen Praxis möglich. Ein einfaches stufendiagnostisches Vorgehen führt ggf. zum pädiatrischen Endokrinologen und dann letztendlich auch zur Diagnose XLH.

Auch die laborchemische Differenzierung zwischen Vitamin-D-Mangel-Rachitis und XLH wird eingehend erläutert. Die Tatsache, dass eine XLH selten ist, sollte allerdings nicht dazu führen, dass die Diagnose verspätet gestellt wird.

Wie es sich mit XLH lebt, beschreibt Felix Reschke – und gibt wichtige Informationen zum Begriff „Phosphatdiabetes“ sowie zum Alltag mit Bezügen zu Therapie, Kindergarten, Schule und sozialer Teilhabe.

Abgerundet wird das vorliegende Sonderheft durch einen Beitrag zu neuen Behandlungsmöglichkeiten der XLH von Christina Möller.

Zweifelsohne sind sowohl Vitamin-D-Mangel-Rachitis (in Deutschland) als auch XLH seltene Krankheitsbilder, aber jeder ist schon einmal über einen niedrigen Phosphatwert „gestolpert“. Die Lektüre des Sonderheftes ist eine sinnvolle Hilfe zur differenzialdiagnostischen Einordnung.

Das Sonderheft der Kinderärztlichen Praxis „**X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH)**“ wird von der Firma Kyowa Kirin unterstützt. Die Inhalte der einzelnen Beiträge verantworten ausschließlich die Autoren und wurden unabhängig von Kyowa Kirin erstellt.

Univ.-Prof. Dr. med. Markus Knuf, Wiesbaden,
Chefredakteur