

# Case Report

2	Impressum	12	Fall 2
3	Editorial	14	Fall 3
4	<b>Hohe Krankheitslast</b>	16	<b>Fall 4</b>
9	<b>Fall 1</b>		

## Editorial

Die X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) ist bei Kindern durch eine Reihe von klinischen Symptomen charakterisiert, insbesondere durch Rachitis mit Verformungen der Extremitäten, Wachstumsstörungen, Schmerzen und Zahnveränderungen, die die Lebensqualität maßgeblich beeinflussen. Eine zielgerichtete Therapie soll das Wachstum verbessern und die Deformitäten verhindern. Die XLH bei Erwachsenen ist neben den skelettalen Deformitäten mit einer Vielzahl von Symptomen assoziiert. Oft nicht oder nur verzögert heilende Pseudofrakturen, Schmerzen in Knochen, Gelenken und Muskeln, dentale Fehlbildungen sowie Abszesse beeinträchtigen die Lebensqualität, Mobilität, Beweglichkeit und damit die tägliche Aktivität. Während die Krankheitslast bei Kindern mittlerweile gut dokumentiert und akzeptiert ist, werden Erwachsene mit XLH noch nicht ausreichend wahrgenommen. Man geht davon aus, dass ein großer Teil der Erwachsenen nicht adäquat behandelt wird, weil die Erkrankung selten und auch bei Fachleuten wenig bekannt ist. Eine systematische Übergabe von der Behandlung in der Kindheit im Sinne der Transition scheitert manches Mal an fehlenden Ansprechpartnern in der Erwachsenenmedizin. Das Expertennetzwerk für Seltene Osteopathien NetsOs wird als Teil der Zentren für Seltene Erkrankungen in Zukunft helfen, Pädiater mit den Weiterbehandelnden zu vernetzen.

Daten zu den sozio-ökonomischen Folgen einer inadäquaten Versorgung erwachsener XLH-Patienten auf das Gesundheitssystem, die Gesellschaft und die Patienten liegen bisher nicht vor, aber viele der Betroffenen können nicht oder nur teilweise am Arbeitsleben bis zur regulären Rente teilnehmen. Diese z. T. dramatischen Folgen für die gesamte Lebenszeit werden anhand der von Frau Priv.-Doz. Dr. Lehmann und Herrn Dr. Seppel vorgestellten Fälle lebendig. Hoffnung für die Betroffenen geben die beiden von Herrn Dr. Schaefer und Frau Dr. Neunhoeffler vorgestellten Fälle der Kinder, die zeigen, dass zu jedem Zeitpunkt der Diagnosestellung mit einer spezifischen Therapie immer noch Verbesserungen zu erreichen sind. Mit der Zulassung von Burosumab für Erwachsene ergeben sich jetzt neue Möglichkeiten für betroffene Jugendliche in der Transitionsphase und Patientinnen und Patienten im höheren Lebensalter. Diese Zusammenstellung von Kasuistiken mit dem Ziel einer besseren diagnostischen und therapeutischen Versorgung von Patienten mit XLH kann helfen, auch Ihre Aufmerksamkeit für die Erkrankung zu erhöhen.

Ich zähle auf Sie.  
Ihre Heide Siggelkow