

**Angeborene Rachitisformen**

Wann sollte man an eine Rachitis denken? \_\_\_\_ 3  
*Nicola Matejek*

Die Zähne im Blick \_\_\_\_\_ 7  
*Reinhard Schilke*

Langfristige Therapieerfahrungen bei XLH \_\_\_\_ 10  
*Christine Hofmann*

Transition bei XLH und anderen seltenen  
Rachitisformen \_\_\_\_\_ 13  
*Felix Reschke*

© Titelbild: mixetto - iStockphoto

**Kinderärztliche Praxis**

Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

# Rachitis, die „englische Krankheit“

## Ein alter Hut oder lohnt es sich, den Blick zu erweitern?

Die Rachitis ist eine meist mit Vitamin-D-Mangel verbundene Erkrankung des wachsenden Knochens mit gestörter Mineralisation und Disorganisation der Wachstumsfugen bei Kindern. So weit, so gut. Warum hierzu ein Sonderheft? Die „klassische Rachitis“ ist in unseren Breiten graden mittlerweile eine seltene, aber gut behandelbare Erkrankung. Aus diesem Grunde sollte bei dem Vorliegen von Risikofaktoren für eine nahrungsabhängige Rachitis und typischen Laborkonstellationen die Diagnose auch rasch gestellt werden. Am häufigsten wird eine kalzipenische Rachitis durch einen Vitamin-D- und Kalzium-Mangel verursacht. Auch genetisch bedingte Rachitisformen sind bekannt. Das nötige „Rüstzeug“ zur Diagnose der Rachitis mit klinischen Zeichen und Therapiemöglichkeiten fasst Nicola Matejek aus Worms in einem praxisnahen Beitrag zusammen.

Neben der klassischen Rachitis stellt die X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) als seltene, progrediente genetische Erkrankung mit Störung der Knochenmineralisation eine bedeutsame Differenzialdiagnose dar. Die klassischen Symptome der Erkrankung, die im zweiten Lebensjahr auftreten, sind Kleinwuchs, rachitische Beinachsenfehlstellung, verzögertes Laufenlernen und ein auffälliges Gangbild. Daneben können Fisteln und Schwellungen an scheinbar intakten, kariesfreien Zähnen ein Leitsymptom darstellen. Der Beitrag „Die Zähne im Blick“ von Reinhard Schilke aus Hannover vermittelt wesentliche Kenntnisse zur differenzialdiagnostischen Einordnung von Zahnauffälligkeiten. Frau Christine Hofmann aus Würzburg berichtet über langfristige Therapieerfahrungen bei XLH. Die Langzeit-Therapie mit Burosumab kann die Phosphat-homöostase, die Rachitis, die Beinfehlstellung, das Wachstum sowie die Mobilität der Patientinnen und Patienten und Schmerzen verbessern. Die Behandlung ist langfristig angelegt, weshalb der Transition eine besondere Bedeutung zukommt. Alles Wissenswerte zu den Einflussfaktoren, die eine Transition bei XLH und anderen seltenen Rachitisformen erschweren, stellt Felix Reschke aus Hannover dar.

Liebe Leserinnen und Leser, das vor Ihnen liegende Sonderheft „Rachitis“ stellt nicht nur eine schon lange bekannte Erkrankung des Knochenstoffwechsels in den Fokus, sondern auch eine seltene Differenzialdiagnose – die XLH – und die hiermit verbundenen Therapiemöglichkeiten. Ich wünsche Ihnen viel Freude und Erkenntnisgewinn bei der Lektüre.

Das Sonderheft wird unterstützt von der Kyowa Kirin GmbH. Die Inhalte der einzelnen Beiträge werden ausschließlich durch die Autoren verantwortet.

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