

---

## Leitlinien der Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) als Sektion der  
der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)  
sowie der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie (DGE)  
Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

---

AWMF-Leitlinien-Register Nr. 027/038 Entwicklungsstufe: 1+ IDA

---

# Hereditäre hypophosphatämische Rachitis (E.83.3)

## Definition und Basisinformation

Diese Rachitisform ist die häufigste der hereditären Rachitiden (1:20 000). Infolge einer Synthesestörung eines noch nicht charakterisierten Faktors, wird der für die renale Phosphatregulation mitverantwortliche Faktor FGF-23 vermindert abgebaut und es kommt zu einem renalen Phosphatverlust. Die aus einem Phosphatmangel normalerweise resultierende vermehrte Hydroxylierung von 25-OHD zu 1,25(OH)2D3 wird zudem durch FGF-23 verhindert. Der Erbgang ist X-chromosomal dominant. Abzugrenzen sind autosomal-rezessive und dominante Formen mit kombinierter Hyperkalziurie und primäre und sekundäre renale Tubulopathien mit Phosphatverlust (Fanconi-Syndrom: primär und sekundär z.B. nach Chemotherapie oder bei Stoffwechselerkrankungen).

## Leitsymptome

Auftreten meist zwischen dem 12. und 24. Lebensmonat mit breitbeinigem, watschelndem Gangbild, eventuell aber auch verspätetes freies Laufen. Dysproportionierter Kleinwuchs, rachitische Skelettveränderungen (s. [027/037 "Vitamin-D-Mangel-Rachitis"](#)), Genua vara und bei späterer Manifestation auch Genua valga, Knochenschmerzen bei Belastung, gelegentlich gestörte Zahnentwicklung mit Zahnwurzelabszessen.

## Diagnostik

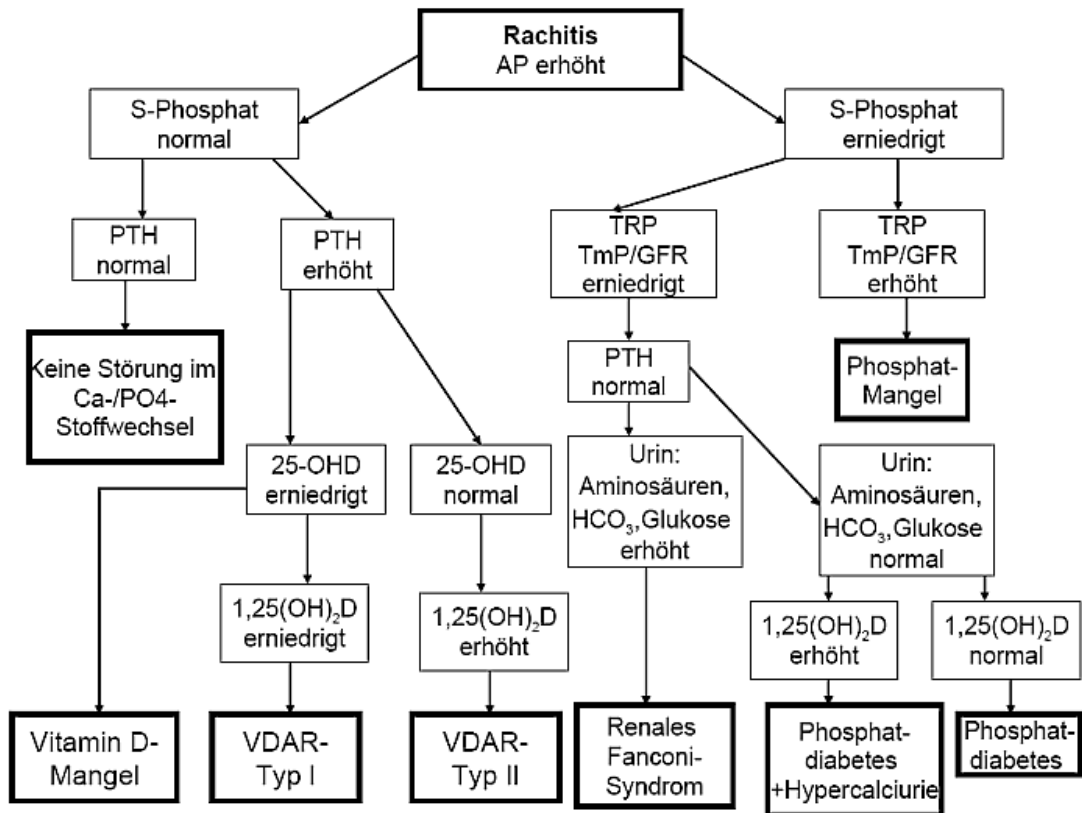
### Gebräuchliche Verfahren

- 1. Stufe: AP, S-Calcium, S-Phosphat, U-Phosphat, U-Kreatinin, Urin-Calcium, Berechnung des Calcium/Kreatinin-Quotienten, prozentuale Phosphatrückresorption (TRP), Phosphattransportmaximum (TmPO<sub>4</sub>)
- 2. Stufe: Parathormon, 1,25 (OH)2D, FGF-23
- Röntgenaufnahme der Hand links (Alter > 1 Jahr) oder eines Kniegelenkes a.p. (Alter < 12 Monate), Ultraschall Nieren.
- Molekulargenetischer Nachweis möglich.

### Bewertung

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollten aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung übernehmen.



Die Bestimmung des intakten FGF-23 im EDTA-Plasma erlaubt die Unterscheidung der Hypophosphatämie mit Hypercalciurie (HHRH) von anderen hereditären Hypophosphatämie-Formen.

### Ausschlußdiagnostik

S-Phosphat und AP normal (Altersabhängigkeit dieser Werte beachten!).

### Durchführung der Diagnostik

Pädiatrischer Endokrinologe.

## Therapie

### Medikamentös

Phosphatsubstitution: Elementarer Phosphor (40-70 mg / kg pro Tag) gleichmäßig verteilt auf mindestens 5 Einzelgaben (einschleichend dosieren). Zusätzliche Gabe von 1,25(OH)<sub>2</sub>D<sub>3</sub> in der Dosierung 20-40 ng / kg pro Tag (1-2 ED). Die Vitamin-D-Substitution erfolgt in erster Linie zur Vermeidung eines sekundären Hyperparathyreoidismus.

Da in Deutschland derzeit aktives Vitamin D nur in den Drageeformen 0.25 bzw. 0.50 µg zur Verfügung steht, ist insbesondere bis zum Schulkindalter auf die nur über die Auslandsapothek (Schweiz) zu beziehende aktive Vitaminpräparation in Tropfenform (Rocaltrol-Tropfen) zurück zu greifen.

Alternativ kann auch 1-Alpha-OH<sub>3</sub> eingesetzt werden.

### Chirurgisch

Zeigt sich unter der medikamentösen Therapie und guter metabolischer Einstellung eine deutliche Progredienz der Achsenfehlstellungen, so ist eine zeitnahe chirurgische Intervention zu erwägen.

### Besonderheiten

Die hypercalciurischen Formen werden nur mit Phosphor (oft hohe Dosen erforderlich) behandelt.

### Komplikationen

Hypercalciurie mit Nephrocalcinose, sekundärer und tertiärer Hyperparathyreoidismus, gastrointestinale Beschwerden

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollten aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung übernehmen.

mit Durchfall und Bauchschmerzen.

## Therapiekontrolle

3-monatlich mit Auxiologie, PTH, AP, S-Phosphat, S-Calcium und Calcium/Kreatinin im Spontanurin. 6-9-monatliche sonographische Kontrollen des Nierenparenchyms. Röntgenkontrolle nur bei progredienten Beindeformitäten.

## Therapiedurchführung

Pädiatrischer Endokrinologe oder pädiatrischer Nephrologe.

---

### Literatur:

1. Prie D, Torres PU, Friedlander G: Latest findings in phosphate homeostasis. *Kidney International* 2009; 75: 882-889
2. Schnabel D, Haffner D. Diagnostik und Therapie der Rachitis. *Monatsschrift Kinderheilkd* 2005, 153: 77-90
3. Schnabel D. Störungen des Kalzium-Phosphat-Stoffwechsels, in: Lentze MJ, Schaub J, Schulte FJ, Spranger J (Hrsg.). *Pädiatrie – Grundlagen und Praxis*, 3.Auflage: 542-560. Springer Verlag, Berlin 2007
4. Strom TM, Jüppner H: PHEX, FGF23, DMP1 and beyond. *Curr Opin Nephrol Hypertens* 2008; 17: 357-362

---

### Verfahren zur Konsensbildung:

#### Autoren:

D. Schnabel, E. Schönau

### Erstellungsdatum:

01/2010

### Letzte Überarbeitung:

### Nächste Überprüfung geplant:

01/2015

---

Zurück zum [Index Leitlinien Kinder- und Jugendmedizin](#)

Zurück zur [Liste der Leitlinien](#)

Zurück zur [AWMF-Leitseite](#)

**Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollen aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.**

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - **insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung** übernehmen.

---

**Stand der letzten Aktualisierung: 01/2010**

©: **Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin**

Autorisiert für elektronische Publikation: [AWMF online](#)

HTML-Code aktualisiert: 27.01.2010; 10:52:08

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollten aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung übernehmen.