
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. 027/039 Entwicklungsstufe: 1+ IDA

Vitamin-D-abhängige Rachitiden (E.55.0) (VDAR I und II)

Definition und Basisinformation

Es handelt sich um angeborene Störungen des Vitamin-D-Stoffwechsels. Bei der VDAR I liegt eine renale Synthesestörung von $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ und bei der VDAR II ein Rezeptor- der Postrezeptordefekt für $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ vor. Beide Krankheitsbilder sind selten und folgen in der Regel einem autosomal-rezessiven Erbgang. Sie zeichnen sich durch ein fehlendes Ansprechen auf die übliche Vitamin-D- und Calciumtherapie aus.

Leitsymptome

- VDAR I wie bei Vitamin-D-Mangelrachitis. Zusätzlich anamnestisch Hinweise auf familiäres Leiden und fehlendes Ansprechen auf übliche Therapie einer Vitamin-D-Mangel-Rachitis
- VDAR II wie VDAR I. Zusätzlich bei der Hälfte der Patienten Alopezie.

Diagnostik

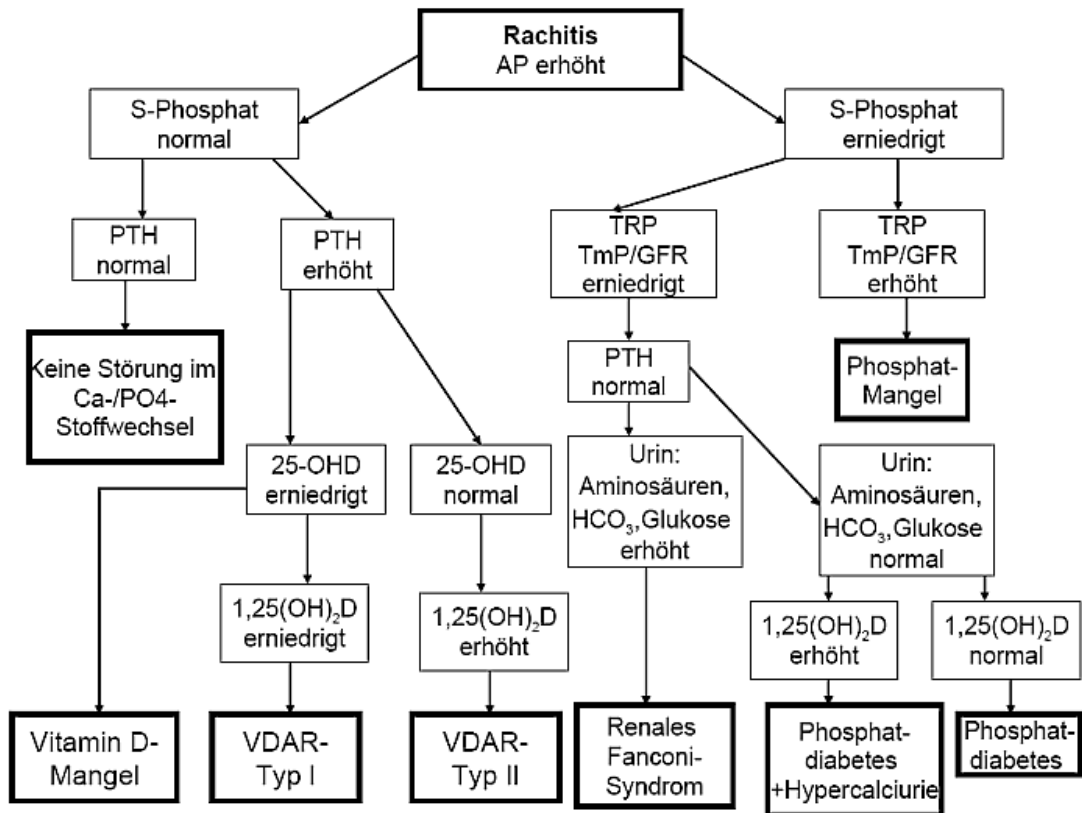
Gebräuchliche Verfahren

- 1. Stufe: AP, S-Calcium, S-Phosphat, S-Kreatinin, S-Calcium, U-Phosphat, U-Kreatinin, Berechnung von Calcium/Kreatinin im Urin, prozentuale Phosphatrückresorption (TRP), Phosphattransportmaximum (TmP/GFR)
- 2. Stufe: PTH, 25-OHD
- 3. Stufe: $1,25(\text{OH})_2\text{D}$
- 4. Stufe: Röntgenaufnahme Hand links (Alter > 12 Monate), ggf. beider Kniegelenke a.p. (Alter < 12 Monate).
- 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.



Ausschlußdiagnostik

Normale 1,25(OH)₂D-Serumspiegel sprechen gegen VDAR I und II.

Entbehrliche Diagnostik

Knochenbiopsie, Knochendichtemessung, Skelettszintigraphie, Kollagenmarker (Cross-links, pro Kollagen-1-Peptid, Hydroxyprolin u.a.).

Durchführung der Diagnostik

Pädiatrischer Endokrinologe.

Therapie

VDAR I: Tägliche und lebenslängliche Therapie mit 0.5-2.0 µg 1,25(OH)₂D oder 1-alpha-OHD unter Kontrollen von S-Calcium, AP und Calcium/Kreatininwerten im Urin. In den Anfangsmonaten der Therapie ist die zusätzliche Gabe von Calcium erforderlich („hungry bone“).

VDAR II: Behandlungsversuch mit 1,25(OH)₂D (hochdosiert). Bei fehlendem Therapieerfolg zunächst nächtliche Calciuminfusionen zur Absättigung der Calcium-Speicher der Knochen („hungry bone“). Danach sind zumeist tägliche orale Calciumeinnahmen (bis zu 5 g/m²) für die Aufrechterhaltung einer Normocalcämie und eines normalen Knochenumsatzes erforderlich.

Therapiedurchführung

Pädiatrischer Endokrinologe

Literatur:

1. Miller WL, Portale AA. Vitamin D biosynthesis and Vitamin D 1-Hydroxylase deficiency. In Hochberg Z (Hrsg): Vitamin D and Rickets. Endocr Dev. Basel, Karger, 2003, Vol. 6, pp 156-174
2. Achtnabel D. Störungen des Kalzium- und Phosphatstoffwechsels im Kindes- und Jugendalter. Kinder- und Jugendmedizin 2008, 8: 343-350

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.

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; 10:52:55

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.