



AWMF-Register Nr.	174/005	Klasse:	S1
--------------------------	----------------	----------------	-----------

S1-Leitlinie – Hypoparathyreoidismus

Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED) e.V.

in Zusammenarbeit mit:

der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) e.V.

Version 1.0 (März 2016)

Impressum

Herausgeber

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V.

Federführende Fachgesellschaft

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V.

Kontakt

Geschäftsstelle der DGKED e.V.

Wolfgang Seel

Chausseestraße 128-129

10115 Berlin

<http://www.paediatrische-endokrinologie.de/>

Tel: 030 / 28 04 68 04

Fax: 030 / 28 04 68 06

E-Mail: w.seel@dgked.de



Koordination der Leitlinienentwicklung der DGKED e.V.

Frau Dr. Anja Moß

AWMF-Leitlinienberaterin

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie,

Interdisziplinäre Adipositasambulanz

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Ulm

Eythstraße 24

89075 Ulm

E-Mail: anja.moss@uniklinik-ulm.de

Inhalt

Definition und Basisinformation	3
Leitsymptome	3
Diagnostik	3
Zielsetzung	3
Gebräuchliche Verfahren	4
Bewertung	4
Ausschlußdiagnostik	4
Nachweisdiagnostik	4
Entbehrliche Diagnostik	5
Durchführung der Diagnostik	5
Therapie	5
Medikamentöse Therapie	5
Interventionelle Therapie	5
Keine medikamentöse Therapie	5
Therapiedurchführung	5
Literatur	5
Verfahren zur Konsensbildung	6

Hypoparathyreoidismus

Definition und Basisinformation

Der Hypoparathyreoidismus (HP) ist auf eine verminderte Parathormon(PTH)sekretion, der Pseudohypoparathyreoidismus (PHP) ist auf eine verminderte PTH-Wirkung zurückzuführen. Man unterscheidet den sekundären HP, der auf eine Schädigung der Nebenschilddrüsen zurückzuführen ist, vom primären HP, der auf unterschiedliche genetische Ursachen zurückzuführen ist. Der PHP wird autosomal-dominant vererbt und beruht auf Störungen der Rezeptor- oder Postrezeptorfunktionen.

Der Hypoparathyreoidismus kann isoliert, aber auch im Rahmen von genetischen Erkrankungen (z.B. Mikrodeletionssyndrom 22 q11.2, APECED, Kenney-Caffey-Syndrom, Kearns-Sayre-Syndrom, MELAS, GATA-3) auftreten.

Auch aktivierende Antikörper am Calcium-Sensing-Rezeptor können zum klinischen Bild eines Hypoparathyreoidismus führen.

Bei der ADH (Autosomal dominanten Hypocalcämie bzw. der Familiären hypercalciurischen Hypocalcämie) liegen ursächlich aktivierende Mutationen im Gen des Calcium-Sensing-Rezeptors (CaSR) vor. Dabei findet sich ebenfalls ein Hypoparathyreoidismus.

Leitsymptome

Tetanie, zerebrale Krampfanfälle, psychomotorische Retardierung, intrakranielle Verkalkungen, Katarakt, Zahnanomalien, Alopezie, Brüchigkeit der Fingernägel

Bei HP: zusätzlich z.B. Innenohrschwerhörigkeit, Kleinwuchs, Muskelhypotonie, Ptosis, Polyautoimmunendokrinopathie (z.B. Nebenniereninsuffizienz, Schilddrüsenfunktionsstörung, DM Typ 1, Hypogonadismus), Nephropathie.

Bei PHP Typ Ia: Kleinwuchs, subkutane Verkalkungen, Brachymetakarpie, geistige Retardierung.

Bei ADH: meist keine Symptome, aber es sind Muskelkrämpfe, Muskelschwäche, Parästhesien, selten, besonders bei jüngeren Patienten auch Krampfanfälle.

Diagnostik

Zielsetzung

Nachweis der Hypokalzämie und des Fehlens der Parathormonwirkung, Klärung der Ursache.

Gebräuchliche Verfahren

Labor: Calcium, Phosphat, alkalische Phosphatase, intaktes PTH, Magnesium, Kreatinin i. Serum, im Urin Calcium/Kreatinin-Quotienten, bei Verdacht auf PHP Initiierung der molekulargenetischen Diagnostik, bei Verdacht auf ein Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 ist eine MLPA-Diagnostik (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) sinnvoll.

Röntgen Handskelett, Echokardiographie, EKG, Audiometrie, Nierenultraschall.

Bewertung

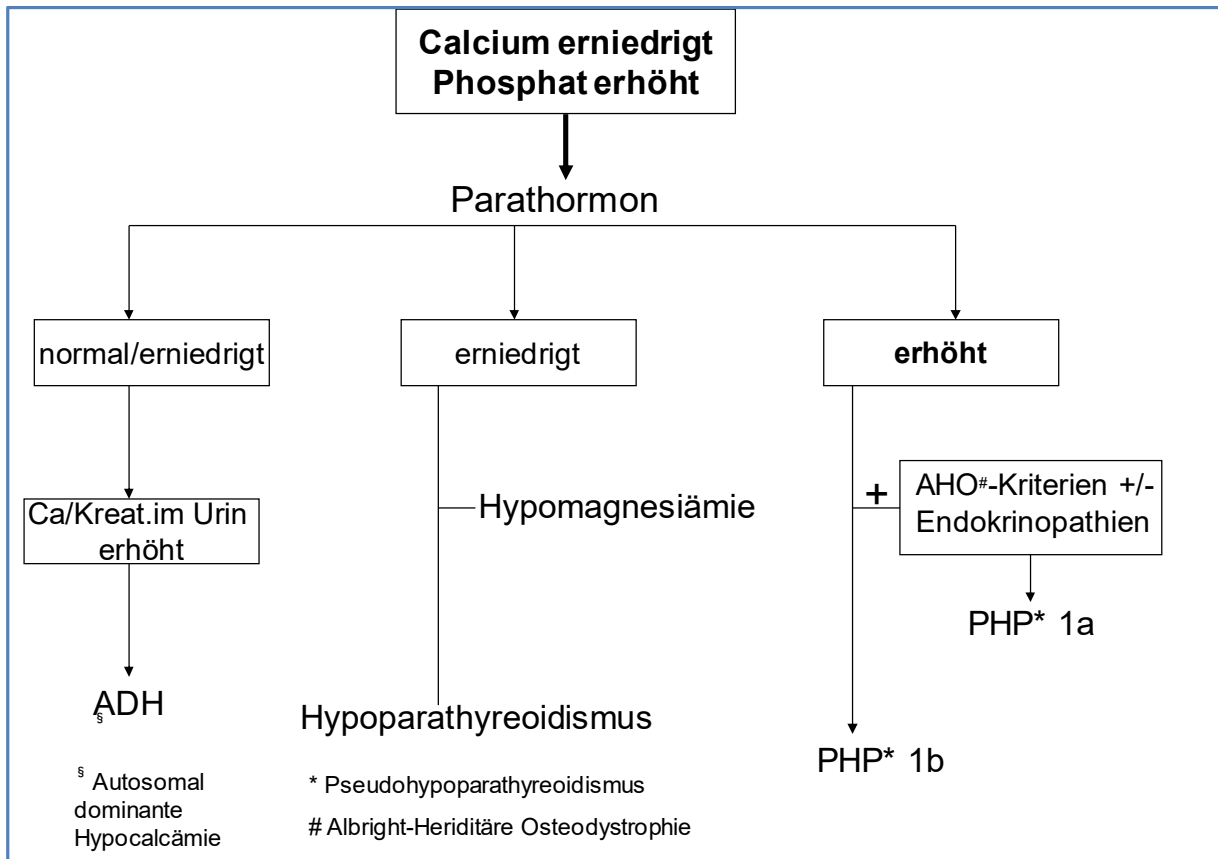


Abbildung 1: DD: Hypo-/Pseudohypoparathyreoidismus

Ausschlußdiagnostik

Intaktes PTH und Calcium und Phosphat i.S. wiederholt normal.

Nachweisdiagnostik

Intaktes PTH, Calcium, Phosphat i.S., im Urin Calcium/Kreatinin-Quotienten, Molekulargenetik des GNAS-1-Gens (V.a. PHP 1a) bzw. Untersuchung der GNAS-Methylierung (V.a. PHP 1b), Molekulargenetik des CaSR-Gens bei Verdacht auf ADH, MLPA-Diagnostik bei Verdacht auf Mikrodeletionssyndrom 22q11.2.

Beim isolierten primären Hypoparathyreoidismus zum Ausschluss einer Polyautoimmun-Endokrinopathie ggf. AIRE-Gen-Untersuchung

Entbehrliche Diagnostik

Phosphat-Bestimmung im Urin, Vitamin D und Vitamin-D-Metabolite.

Durchführung der Diagnostik

Pädiater, Pädiatrischer Endokrinologe/ Diabetologe.

Therapie

Medikamentöse Therapie

Die medikamentöse Dauertherapie kann sowohl mit Calcitriol ($1,25(\text{OH})_2\text{D}$) in der Dosierung 20-40 ng / kg pro Tag (1-2 ED), alternativ auch mit Alfacalcidol-Tropfen in der Dosierung 50 ng / kg pro Tag (1-2 ED) durchgeführt werden

Calcium sollte in der Dosierung von 20-30 mg/kg pro Tag (max.1500 mg) zusätzlich appliziert werden.

Therapeutisch sind beim Hypoparathyreoidismus Serum-Calcium-Konzentrationen im untersten, beim Pseudohypoparathyreoidismus im oberen Normalbereich anzustreben.

Interventionelle Therapie

In der Akuttherapie wird empfohlen Ca-Glukonat 10%-Lösung 1-2 ml pro kg Körpergewicht langsam intravenös zu geben. Ansonsten sollte die orale Calciumsubstitution auf Grund der potentiellen Nebenwirkungen (Nekrosen) bei i.v. Applikation von Calcium bevorzugt erfolgen.

Keine medikamentöse Therapie

Bei der ADH sollte nur bei klinischen Symptomen eine medikamentöse Therapie überlegt werden (cave: Verstärkung der Hypercalciurie und Nephrocalcinose!).

Therapiedurchführung

Pädiatrischer Endokrinologe/ Diabetologe.

Literatur

1. Shoback D. Clinical Practice: Hypoparathyroidism. N Engl J Med. 2008 Jul 1. 24;359(4):391-403.
2. Bastepe M. The GNAS locus and pseudohypoparathyroidism. Adv Exp Med Biol 2008; 626: 27-40
3. Schnabel D. Störungen des Kalzium-Phosphat-Stoffwechsels, in: Hoffmann GF, Lentze MJ, Spranger J, Zepp F (Ed.). Pädiatrie – Grundlagen und Praxis, 4.Auflage: 612-631, Band 1. Springer Verlag, Heidelberg 2014

Verfahren zur Konsensbildung

Siehe zur Leitlinie gehöriger separater Leitlinienreport.

www.awmf.org/leitlinien.html

Autoren:

D. Schnabel (DGKED)

E. Schönau (DGKJ)

O. Semler (DGKJ)

und die Arbeitsgruppe Knochenstoffwechsel der DGKED e.V. (alphabetisch): S. Bechtold-Dalla-Pozza, H. Hoyer-Kuhn, C. Land

Leitliniensekretariat der DGKED:

Dr. Anja Moß

AWMF-Leitlinienberaterin

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Interdisziplinäre Adipositasambulanz

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universität Ulm

Eythstraße 24

D- 89075 Ulm

Tel.: 0731 - 500 57401

E-mail: anja.moss@uniklinik-ulm.de

Erstellungsdatum: 03 / 2016

Nächste Überprüfung geplant: 03 / 2021 (max. 5 Jahre Gültigkeit)

Erstellungsdatum: 03/2016

Nächste Überprüfung geplant: 03/2021

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 des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**

© Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie

Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online