



AWMF-Register Nr.	174/007	Klasse:	S1
--------------------------	----------------	----------------	-----------

S1-Leitlinie – Vitamin-D-Mangel-Rachitis

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
Gebräuchliche Verfahren	3
Bewertung	4
Ausschlußdiagnostik	4
Nachweisdiagnostik	4
Entbehrliche Diagnostik	4
Durchführung der Diagnostik	4
Therapie	5
Kausale Therapie	5
Symptomatische Therapie	5
Interventionelle Therapie	5
Therapiedurchführung	5
Prophylaxe	5
Literatur	6
Verfahren zur Konsensbildung	6

Vitamin-D-Mangel-Rachitis

Definition und Basisinformation

Die Vitamin-D-Mangel-Rachitis ist eine calcipenische Rachitis mit gestörter Mineralisierung und Strukturstörung der Wachstumsfuge infolge unzureichender Zufuhr, fehlender adäquater Vitamin D-Prophylaxe, endogener Synthese oder intestinaler Malabsorption von Vitamin D. Der Mangel an Vitamin-D führt zur verminderten intestinalen Absorption von Calcium. Differentialdiagnostisch zu unterscheiden ist die Vitamin-D-Mangel-Rachitis von den Vitamin-D-abhängigen Rachitisformen (VDAR) sowie den hypophosphatämischen Rachitisformen. Gefährdet sind besonders Säuglinge/Kleinkinder sowie in der Adoleszenz Mädchen aus Afrika, der Türkei, dem Nahen und mittleren Osten sowie aus Indien, Pakistan und Sri Lanka. Wird eine Vitamin D Mangelrachitis außerhalb der Säuglings-/Kleinkindesalter bzw. der Pubertät diagnostiziert, so kommen differenzialdiagnostisch u.a. chronische Malabsorptionsstörungen (Zöliakie, Mukoviszidose, Morbus Crohn), Lebersynthesestörungen, Gallenwegserkrankungen oder eine chronische Niereninsuffizienz als Ursache in Betracht.

Die Diagnose Vitamin D-Mangel-Rachitis wird gestellt durch Anamnese, körperlichen Untersuchungsbefund, laborchemische Veränderungen (AP- und PTH-Erhöhung, erniedrigter 25-OHD-Spiegel) und bestätigt durch den radiologischen Nachweis.

Leitsymptome

Skelett: Achsenabweichungen (Knie), Verbiegungen (Diaphyse), Auftreibung bzw. Becherung der metaphysären Wachstumsfugen, Glockenthorax, rachitischer Rosenkranz, Kyphose und Skoliose, Craniotabes. Neurologie: Muskuläre Hypotonie, Tetanie, allgemeine motorische Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle.

Sonstige: Erhöhte Infektanfälligkeit, Herzrhythmusstörung bei schwerer Hypocalcämie, Gingivahyperplasie.

Diagnostik

Gebräuchliche Verfahren

Alkalische Phosphatase im Serum (AP), S-Calcium, S-Phosphat, S-Kreatinin, U-Phosphat, U-Kreatinin, intaktes PTH, 25-OHD

Bildgebung:

Röntgenaufnahme Hand links (Alter > 12 Monate), ggf. eines Kniegelenkes a.p. (Alter < 12 Monate).

Bewertung

	Vitamin-D-Mangel-Rachitis	Vitamin-D-25-Hydroxylase-Mangel	VDAR Typ I	VDAR Typ II A/B
Kalzium im Serum	n /↓	↓	↓	↓
Phosphat im Serum	n /↓	n /↓	n /↓	n /↓
Alkalische Phosphatase	↑	↑	↑	↑
Parathormon	↑	↑	↑	↑
25-OHD	↓	↓	n	n
1,25(OH) ₂ D	n (↑)	n	↓	↑
Ursache	Vitamin-D-Mangel	Mutationen im CYP2R1-Gen	Mutationen im CYP27B1-Gen	Mutationen im Vitamin-D-Rezeptor-Gen

Tabelle 1: Differenzialdiagnose und Ursachen verschiedener calcipenischer Rachitisformen

Ausschlußdiagnostik

Erhöhte AP, normal bis erniedrigtes PTH und eine Hypophosphatämie sprechen für eine hypophosphatämische Rachitis.

Normale AP schließt Rachitis aus (Ausnahme: normal bis erniedrigte AP bei Hypophosphatasie, renal tubuläre Azidose).

Normales PTH schließt eine calcipenische Rachitis (Vitamin-D-Mangel, VDAR I und II) aus.

Nachweisdiagnostik

Alkalische Phosphatase, Intaktes PTH, Calcium, Phosphat, Kreatinin i.S., erniedrigtes 25-OHD.

Entbehrliche Diagnostik

Knochendichtemessung, Kollagenmarker (Cross-links/Kollagen-1, Peptid, Hydroxyprolin u.a.), 1,25 (OH)₂D bei gesichertem Vitamin-D-Mangel (25-OHD erniedrigt).

Durchführung der Diagnostik

Pädiater, pädiatrischer Endokrinologe/ Diabetologe.

Therapie

Kausale Therapie

Die Therapie der Vitamin D-Mangelrachitis sollte bis zum Alter von 12 Monaten mit 2000 IU Vitamin D3 und zusätzlichen Calcium-Gaben (40-80 mg/kg pro Tag) für die Dauer von 12 Wochen erfolgen. Danach sollte die Durchführung der Prophylaxe mit 500 IU Vitamin D3 bis zu Ende des 1. Lebensjahres folgen. Ab dem 2. Lebensjahr bis zum Alter von 12 Jahren sollte die Behandlung mit 3000-6000 IU Vitamin D3 und zusätzlichen Calcium-Gaben (mindestens 500 mg Calcium pro Tag) für die Dauer von 12 Wochen erfolgen. Bei Diagnose ab dem 13. Lebensjahr Therapie mit 6000 IU Vitamin D und 500-1000 mg Calcium pro Tag.

Nach Beginn der Therapie sollte nach 3-4 Wochen eine Laborkontrolle durchgeführt werden, um ggf. eine Dosisanpassung von Calcium bzw. Vitamin D vorzunehmen.

Bei Risikogruppen (chronische Erkrankungen, Migranten mit dunklem Hautkolorit, Kindern/Jugendlichen mit antiepileptischer Therapie, ausschließlich gestillte Säuglinge) ist eine tägliche Einnahme von 500 IU/ Tag generell zu empfehlen.

Symptomatische Therapie

Bei hypocalcämischen Krämpfen bzw. Tetanien intravenöse 10% Calcium-Glukonatlösung 1-2 ml/kg Körpergewicht Gaben (langsam intravenös, cave: Herzrhythmusstörung). Danach bei anhaltender Hypocalcämie möglichst Calcium-Gaben zügig auf oral umstellen (cave: Nekrosegefahr).

Interventionelle Therapie

Es ist zwingend erforderlich, neben der hochdosierten Vitamin D-Substitution Calcium in ausreichender Menge zu substituieren. Ansonsten besteht in der Initialphase der Behandlung die Gefahr eines hypocalcämischen Krampfanfalls.

Osteotomien wegen der Beinachsenfehlstellungen sind in der Regel nicht erforderlich, allerdings kann es durchaus 2-3 Jahre bis zur vollständigen Beinachsenbegradigung dauern.

Therapiedurchführung

Pädiater, pädiatrischer Endokrinologe/ Diabetologe.

Prophylaxe

Vitamin-D-Prophylaxe mit mindestens 500 IU im 1. Lebensjahr, ggf. auch bei Risikogruppen (s.o.).

Literatur

1. Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M; Drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. *Pediatrics*. 2008 Aug;122(2):398-417.
2. Schnabel D. Vitamin D: ein wichtiges Hormon im Kindes- und Jugendalter. *Kinderärztliche Praxis* (2015); 86. Jahrgang, Nr. 3: 170-176
3. Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL et al.; Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets. *J Clin Endocrinol Metab*, 2016 [Epub ahead of print]

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

Überarbeitung von:

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