



**PHOSPHATDIABETES E.V.**  
NETZWERK INFORMATION AUSTAUSCH

## Empfohlene ärztliche Kontrollen und Untersuchungen bei XLH

**PHOSPHATDIABETES E.V.**  
NETZWERK INFORMATION AUSTAUSCH

 [phosphatdiabetes\\_ev](https://www.instagram.com/phosphatdiabetes_ev/) 

 [Phosphatdiabetes e.V.](https://www.youtube.com/@Phosphatdiabetes) 

 [www.phosphatdiabetes.de](https://www.phosphatdiabetes.de) 

## Empfohlene ärztliche Kontrollen und Untersuchungen bei XLH

	Kinder	Pubertät	Erwachsene
Visitenintervall:	3 – 6 Monate	3 Monate	6 – 12 Monate
Größe und Gewicht	✓	✓	✓
Knieabstand/Deformierung der Unteren Extremitäten	✓	✓	✓
Kopfumfang/Schädelform	✓		
Erhebung von Symptomen wie Schmerzen, Steifheit und Müdigkeit und Zahnstatus	✓	✓	✓ und Erheben von Anzeichen für Osteomalazie, Pseudofrakturen, Osteoarthritis und Enthesopathie
Prüfung der muskuloskelettauen Funktion (z.B. 6 Minuten Gehtest)	jährlich, sobald möglich	jährlich	jährlich
Laborkontrolle: Serumspiegel von Alkalischer Phosphatase, Kalzium, Phosphat, Parathormon, Kreatinin und GFR	✓	✓	✓
Serumphosphatwerte und Phosphat und Kreatinin im Urin zur Berechnung der TmP/GFR (muss nicht nüchtern erfolgen)	bei Behandlung mit Burosumab; Häufigkeit der Bestimmung variiert, je nachdem ob der/die Patient*in sich in der Einstellungsphase, in einer Dosisanpassung oder gleichbleibend dosiert ist		
25(OH) Vitamin D-Spiegel	1x jährlich		
1,25(OH)2 Vitamin D-Spiegel	Alle 12 Monate bei Patient*innen unter Burosumab-Behandlung		
Calcium-Kreatinin-Verhältnis im Urin	alle 3 – 6 Monate		
Blutdruck	2x jährlich		
Echokardiographie	bei dauerhaft erhöhtem Blutdruck		
Ultraschall der Nieren	alle 1 – 2 Jahre		
Orthopädische Untersuchung	✓ bei Deformierungen der unteren Extremitäten	jährlich bei Deformierung der unteren Extremitäten	
Röntgenaufnahmen des linken Handgelenks und/oder der unteren Extremitäten	Bei unzureichendem klinischem Ansprechen auf die Therapie bei Kindern; wenn sich die Beinachsenfehlstellung bei wachsenden Patienten nicht bessert; bei Kleinwuchs (Knochenalterbestimmung); vor orthopädischen Operationen; bei anhaltenden Knochenschmerzen im Becken oder in den Beinen		
Zahnärztliche Untersuchung	2x / Jahr nach Zahndurchbruch	2x / Jahr	2x / Jahr
Panoramaaufnahme (Röntgen)	Ø	bei Bedarf	Bei Bedarf
Hörtest	ab 8 Lebensjahr bei Anzeichen von Hörbeeinträchtigung		
Untersuchung des Augenhintergrundes und Schädel MRT	Bei abweichender Schädelform, Kopfschmerzen oder neurologischen Symptomen	bei wiederkehrenden Kopfschmerzen, nachlassenden kognitiven Leistungen oder neurologischen Symptomen	
Lebensqualität (KIDSCREEN- 52 Erfassungsbogen)	Soweit verfügbar (und bei Kindern umsetzbar) alle 2 Jahre		

## Literatur

Haffner D, Emma F, Seefried L, Höglar W, Javaid KM, Bockenhauer D, Bacchetta J, Eastwood D, Biosse Duplan M, Schnabel D, Wicart P, Ariceta G, Levchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Gardiner O, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenický P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol.* 2025 Jan 15. doi: 10.1038/s41581-024-00926-x. Epub ahead of print. Erratum in: *Nat Rev Nephrol.* 2025 Feb 4. doi: 10.1038/s41581-025-00939-0. PMID: 39814982.

Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenhauer D, Santos F, Levchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenický P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol.* 2019 Jul;15(7):435-455. doi: 10.1038/s41581-019-0152-5. PMID: 31068690; PMCID: PMC7136170.

Kamenický P, Briot K, Munns CF, Linglart A. X-linked hypophosphataemia. *Lancet.* 2024 Aug 31;404(10455):887-901. doi: 10.1016/S0140-6736(24)01305-9. Epub 2024 Aug 21. PMID: 39181153.

Haffner D, Leifheit-Nestler M, Grund A, Schnabel D. Rickets guidance: part I-diagnostic workup. *Pediatr Nephrol.* 2022 Sep;37(9):2013-2036. doi: 10.1007/s00467-021-05328-w. Epub 2021 Dec 15. PMID: 34910242; PMCID: PMC9307538.

Haffner D, Leifheit-Nestler M, Grund A, Schnabel D. Rickets guidance: part II-management. *Pediatr Nephrol.* 2022 Oct;37(10):2289-2302. doi: 10.1007/s00467-022-05505-5. Epub 2022 Mar 29. PMID: 35352187; PMCID: PMC9395459.

Dr. med. Dirk Schnabel, Ltd. Oberarzt  
Stellv. Leiter SPZ für chronisch kranke Kinder  
Leitung, Abt. Interdisziplinär  
Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie  
Augustenburger Platz 1  
(Mittelallee 7a)  
D 13353 Berlin

E-Mail: dirk.schnabel@charite.de

Prof. Dr. med. Dieter Haffner  
Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und  
Stoffwechselkrankungen und Neuropädiatrie  
Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin  
Medizinische Hochschule Hannover  
Carl-Neuberg-Str. 1  
306325 Hannover  
E-Mail: haffner.dieter@mh-hannover.de

**Lektorat:** Martha Kirchhoff

**Layout:** Jana Bombosch

 **PHOSPHATDIABETES E.V.**  
NETZWERK INFORMATION AUSTAUSCH