

67. KONGRESS DER DEUTSCHEN GESELLSCHAFT FÜR ENDOKRINOLOGIE (DGE)

INDUSTRIE-SYMPOSIUM

Donnerstag, 7. März 2024, 13:30 – 14:30 Uhr, Saal 5

X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) – zu wenig Phosphat, nicht nur für den Knochen

Menschen mit **X-chromosomaler Hypophosphatämie (XLH)** sind in ihrem Alltag stark beeinträchtigt.¹ Wie ermöglichen Sie Ihren XLH-Patient:innen neue Lebenswege?
Die Experten klären Sie auf: Seien Sie dabei und diskutieren Sie mit!

13:30 – 13:40

Einführung: XLH – eine lebenslange progrediente Erkrankung
Prof. Ralf Oheim (Chair) (Hamburg, Deutschland)

13:40 – 13:05

Therapiestrategien für die XLH im Kindesalter
Dr. Mirko Rehberg (Köln, Deutschland)

14:05 – 14:30

Warum Phosphat nicht den Phosphatdiabetes heilt
Dr. Lothar Seefried (Würzburg, Deutschland)

Besuchen Sie
den Kyowa Kirin
Medical-Corner:
D3 & D4

SIE SIND HERZLICH EINGELADEN!

KYOWA KIRIN

X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) – zu wenig Phosphat, nicht nur für den Knochen

XLH ist eine seltene chronische Erkrankung des Bewegungsapparats, die durch renalen Phosphatverlust gekennzeichnet ist.^{2,3} Dieser wird durch eine übermäßige Produktion des Hormons **Fibroblastenwachstumsfaktor 23 (FGF23)** verursacht, das an der Aufrechterhaltung der Phosphathomöostase beteiligt ist.²⁻⁴

XLH ist eine genetische Erkrankung, die durch inaktivierende **Mutationen im PHEX-Gen** verursacht wird. Diese werden X-chromosomal dominant vererbt.² Die Erkrankung tritt jedoch bei bis zu einem Drittel der Patient:innen auch spontan auf – ohne familiäre Vorgeschichte.^{2,5}

XLH ist eine **fortschreitende und lebenslange** Erkrankung. Sie zeigt sich typischerweise während der ersten beiden Lebensjahre mit einer Verformung der unteren Extremitäten, beeinträchtigtem Wachstum und verzögertem Laufen oder abnormalem Gang.^{1,2,5}

Aber XLH kann auch jahrelang undiagnostiziert bleiben. Eine XLH, die in der Kindheit nicht erkannt und behandelt wird, führt häufig zum Fortschreiten der Symptome bis ins Erwachsenenalter und zu erheblichen zusätzlichen Komplikationen.¹

1. Skrinar A, et al. The Lifelong Impact of X-Linked Hypophosphatemia: Results From a Burden of Disease Survey. *J Endocr Soc.* 2019 May 7; 3 (7): 1321-1334. doi: 10.1210/je.2018-00365.

2. Haffner D, et al. 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.

3. Ruppe MD. X-Linked Hypophosphatemia. 2012 Feb 9 [updated 2017 Apr 13]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LH, Gripp KW, Mirzaa GM, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022. PMID: 22319799.

4. Hernando N, Wagner CA. Mechanisms and Regulation of Intestinal Phosphate Absorption. *Compr Physiol.* 2018 Jun 18; 8 (3): 1065-1090. doi: 10.1002/cphy.c170024.

5. Lee JY, Imel EA. The changing face of hypophosphatemic disorders in the FGF-23 era. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013 Jun; 10 Suppl 2 (02): 367-379. PMID: 23858620.