



Pseudofrakturen

Beindeformitäten

Enthesiopathien

**XLH
SEHEN**



Wann sollten Sie an eine **X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH)** denken?

XLH ist eine genetisch bedingte **Phosphatstoffwechselerkrankung** (Phosphatdiabetes), die die Lebensqualität der Betroffenen erheblich beeinträchtigen kann.¹ Aufgrund ihrer Seltenheit bleibt sie oft unentdeckt.²

Denken Sie bei folgenden Symptomen an XLH:^{1,3}

- frühe Arthrose in Hüft- und Kniegelenken,
- chronische Belastungs- und Ruheschmerzen,
- häufige (Pseudo-)Frakturen,
- Steifigkeit in den Gelenken,
- Fatigue,
- dentale Probleme.

Adaptiert von Ito N. Endocrines. 2022;3:375-390.

Kyowa KIRIN

XLH erkennen

Bei Verdacht auf XLH empfehlen Expert:innen eine **Basislabor-
diagnostik mit Nüchtern-Serumphosphat**, alkalischer
Phosphatase, Parathormon, Kalzium, optional 25-(OH)-Vitamin D.

**Überweisen Sie bei zu niedrigen Werten an Endokrinolog:innen
oder spezialisierte Zentren.¹**



Nutzen Sie zur **Diagnoseabklärung**
die hilfreiche Diagnose-Checkliste!



XLH ist eine multisystemische, lebenslange Erkrankung. Orthopäden sollten auf Genua vara (Beinachsenfehlstellungen) bei Kindern und das Auftreten einer frühen Arthrose bei Erwachsenen achten. Um Einschränkungen zu erfassen, frage ich beispielsweise: „Was können Sie im Alltag unternehmen und was unternehmen Ihre Nachbarn oder Freunde? Warum können Sie das nicht?“ Damit lassen sich Einschränkungen der Patienten schnell ablesen und konkret erfassen.« (04/2025)

PD Dr. Lothar Seefried

Schwerpunktleiter Osteologie an der Orthopädischen Klinik König-Ludwig-Haus, Würzburg



Melden Sie sich gerne bei uns
und wir unterstützen Sie bei der
Differenzialdiagnostik.



Erfahren Sie mehr auf dem
Kyowa-Kirin-HUB und sehen
Sie sich das Experteninterview
mit PD Dr. Lothar Seefried an:
kyowakirinhub.de/xlhsehen

1. Haffner D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol. 2025;21(5):330–354. 10.1038/s41581-024-00926-x. 2. Haffner D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol. 2019;15(7):435–455. 10.1038/s41581-019-0152-5. 3. Beck-Nielsen SS, et al. FGF23 and its role in X-linked hypophosphatemia-related morbidity. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):58. 10.1186/s13023-019-1014-8.