

ARHR2 - Autosomal-rezessive hypophosphatämische Rachitis Typ 2

Wird normalerweise bei Patienten mit ENPP1-Mangel beobachtet. Diese Störung kann alle Knochen im Körper betreffen.

SYMPTOME

- Knochenverformungen (Deformitäten), die die Beweglichkeit einschränken, wie beispielsweise X- oder O-Beine
- vorzeitiger Verschluss der Schädelnähte (Kraniosynostose)
- Knochenschmerzen
- Müdigkeit
- Zahnprobleme
- Kleinwuchs
- niedriger Phosphatspiegel im Blut (Hypophosphatämie)
- erhöhter Phosphatspiegel im Urin (Hyperphosphaturie)
- erhöhter alkalischer Phosphatasespiegel im Plasma
- Verschmelzung von Halswirbeln (Halswirbelfusion)
- Verknöcherung an den Ansatzpunkten von Bändern und Sehnen am Knochen (enthesiopathische Verknöcherung)



FRÜHE DIAGNOSE

Wenn bei Ihrem Kind regelmäßige Blutuntersuchungen auf GACI durchgeführt werden, können niedrige Phosphatspiegel und hohe alkalische Phosphatasespiegel möglicherweise als Indikatoren für ARHR2 dienen. Eine Störung des Knochenstoffwechsels (Rachitis) kann sich in jedem Alter entwickeln und wurde bei Neugeborenen beobachtet, bei denen GACI diagnostiziert wurde. Wenn Sie bemerken, dass Ihr Baby beim Umziehen oder Hochnehmen weint oder Schmerzen hat, zögern Sie nicht, Ihren Arzt zu konsultieren und es auf ARHR2 untersuchen zu lassen.



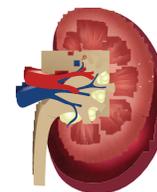
BEHANDLUNG

ARHR2 wird mittels täglicher Phosphor- und aktiver Vitamin-D-Supplementierung behandelt. Hierdurch werden die richtigen Spiegel im Blut aufrechterhalten, was durch regelmäßige Blut- und Urintests zu überwachen ist. Selbst bei einer Behandlung scheiden die Patienten weiterhin übermäßig Phosphat über den Urin aus, durch die regelmäßige Medikation wird dieser Verlust jedoch ausgeglichen. Eine signifikante Verbesserung der Symptome kann erreicht werden, wenn Korrekturmaßnahmen ergriffen werden, während die Knochen sich noch im aktiven Wachstum befinden.



NEBENWIRKUNGEN

Als mögliche Nebenwirkungen einer Phosphor-Supplementierung können Magen-Darm-Beschwerden, Durchfall und Übelkeit auftreten. Die Patienten sollten mittels Nierenultraschall überwacht werden, da eine Bildung von Kalzium in den Nieren (Nephrokalzinose) möglich ist. Das medizinische Team wird versuchen, sicherzustellen, dass Ihre Phosphat- und Vitamin-D-Spiegel aufrechterhalten und das Auftreten möglichen Nebenwirkungen dabei weitgehend verhindert werden.



CHIRURGISCHE INTERVENTION

Früher wusste man nicht, dass ARHR2 mit einer generalisierten arteriellen Verkalkung im Säuglingsalter (GACI) assoziiert ist. Die Patienten blieben unbehandelt, da auf Röntgenaufnahmen keine typischen Anzeichen einer Rachitis zu erkennen sind. Hierdurch waren zum Zeitpunkt der Diagnose und zu Behandlungsbeginn bereits Knochenverformungen vorhanden. Werden Knochenverformungen nicht im frühen Alter medikamentös korrigiert, kann ein chirurgischer Eingriff erforderlich werden. Es gibt zwei Möglichkeiten zur operativen Korrektur von Verformungen der Beine: das 8-Platten-System (auch bekannt als Wachstumsunterstützung) und die Umstellung (Osteotomie, Umstellungsosteotomie).



Bitte beachten Sie das Glossar auf unserer Website.