

# Vererbungsformen des Phosphatdiabetes





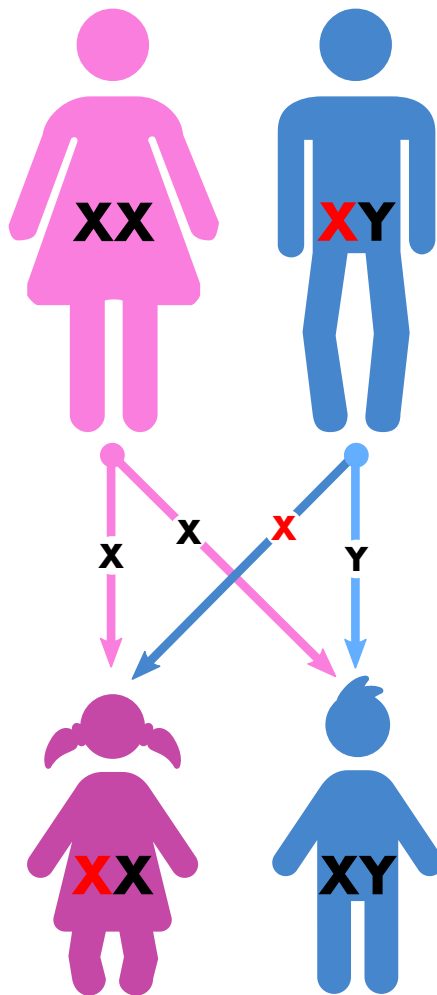
# Vererbungsformen des Phosphatdiabetes

Phosphatdiabetes bedeutet wörtlich übersetzt: Verlust von Phosphat über die Niere. Erblich bedingte Erkrankungen, die mit Phosphatverlust über die Niere einhergehen, können durch unterschiedliche Genmutationen hervorgerufen werden. Die häufigste Vererbungsform von Phosphatdiabetes ist die X-chromosomale hypophosphatämische Rachitis (XLH). Die Tabelle gibt einen Überblick über die genetisch bedingten Formen von Erkrankungen mit Phosphatverlust (welche als Phosphatdiabetes bezeichnet werden).

Störung	OMIM*	Vererbung	Gen
X-chromosomale hypophosphatämische Rachitis	XLH #307800	X-chromosomal dominant	PHEX
Autosomal dominante hypophosphatämische Rachitis	ADHR #193100	Autosomal dominant	FGF23
Vererbte hypophosphatämische Rachitis mit Hypercalciurie	HHRH #241530	Autosomal rezessive	SLC34A3
Autosomal rezessive Hypophosphatämische Rachitis 1	ARHR1 #241520	Autosomal rezessive	DMP1
Autosomal rezessive hypophosphatämische Rachitis 2	ARHR2 #613312	Autosomal rezessive	ENPP1
Fanconi-Bickel Syndrome	FBS #227810	Autosomal rezessive	SLC2A2/ GLUT2
Fanconi Renotubular Syndrome	FRTS1 #134600	Autosomal dominant	15q15.3
Fanconi Renotubular Syndrome 2	FRTS2 #6113388	Autosomal dominant/rezessive	SLC34A1
McCune Albright-Syndrom	MAS #174800	Somatische Mutation	GNAS1

\* Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) ist eine Datenbank, in der Gene des Menschen und deren Mutationen erfasst sind

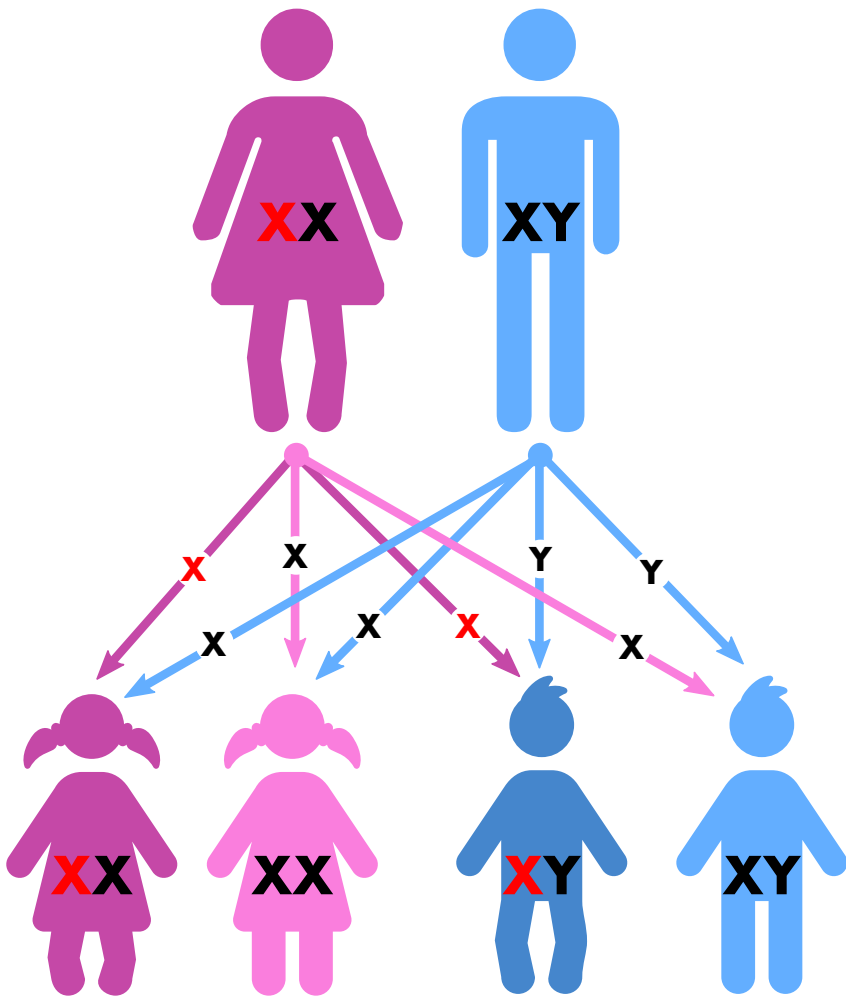
## Vererbungsweg bei betroffenem Vater (XLH)



Ist der Vater erkrankt, vererbt er das betroffene X-Chromosom immer an die Töchter. Töchter eines an Phosphatdiabetes erkrankten Mannes werden also immer ebenfalls Phosphatdiabetes haben. Da der Vater an den Sohn immer das nicht betroffene Y-Chromosom vererbt, sind Söhne immer gesund.

**X** = betroffenes Chromosom  
**X/Y** = gesundes Chromosom

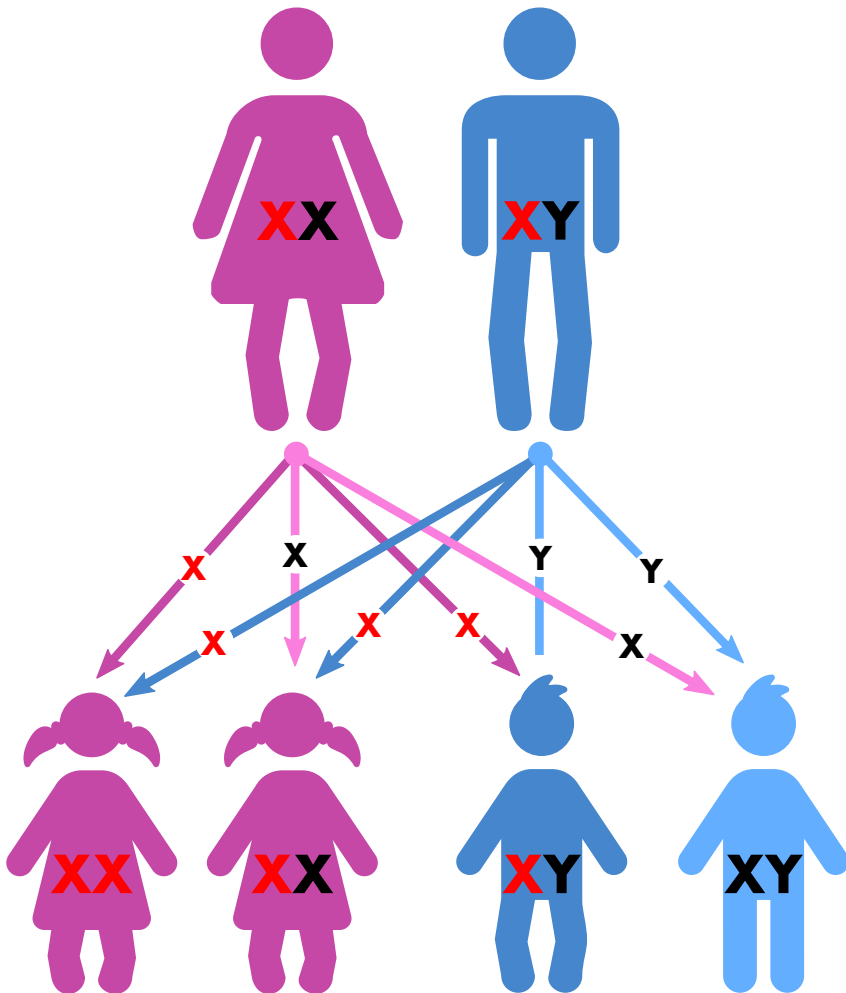
# Vererbungsweg bei betroffener Mutter (XLH)



Ist die Mutter erkrankt, entscheidet der Zufall, ob das gesunde, oder das erkrankte X-Chromosom an die Kinder vererbt wird. Rechnerisch erkranken bei einem vorliegenden Phosphatdiabetes der Mutter 50% der Söhne und 50% der Töchter. In der Realität stimmen die Prozentzahlen nicht immer damit überein, da eben der Zufall eine Rolle dabei spielt welches der X-Chromosomen von der Mutter vererbt wird.

X = betroffenes Chromosom  
X/Y = gesundes Chromosom

## Vererbungsweg bei betroffener Mutter und Vater (XLH)



Sind Mutter und Vater erkrankt, sind zu 100% die Töchter betroffen. Denn diese erben in jedem Fall das erkrankte X-Chromosom des Vaters. Söhne erkranken rechnerisch zu 50% an Phosphatdiabetes. Sie erben das gesunde Y-Chromosom des Vaters. Der Zufall entscheidet, ob das gesunde, oder das erkrankte X-Chromosom durch die Mutter vererbt wird.

X = betroffenes Chromosom  
X/Y = gesundes Chromosom

# Gestaltung & Layout

Alexander Pisarski  
Phosphatdiabetes e.V.

## Lektorat & Korrektorat

Vorstand Phosphatdiabetes e.V.

## Für medizinische Richtigkeit & Quelle

Dr. med Lothar Seefried  
Orthopäde, Unfallchirurg, Osteologe (DVO)  
Orthopädische Klinik – KLH  
Universität Würzburg  
Brettreichstr. 11

97074 Würzburg

Stand: Januar 2020

Gefördert durch



Spitzenverband



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

[info@phosphatdiabetes.de](mailto:info@phosphatdiabetes.de)