

Vererbungsformen des Phosphatdiabetes



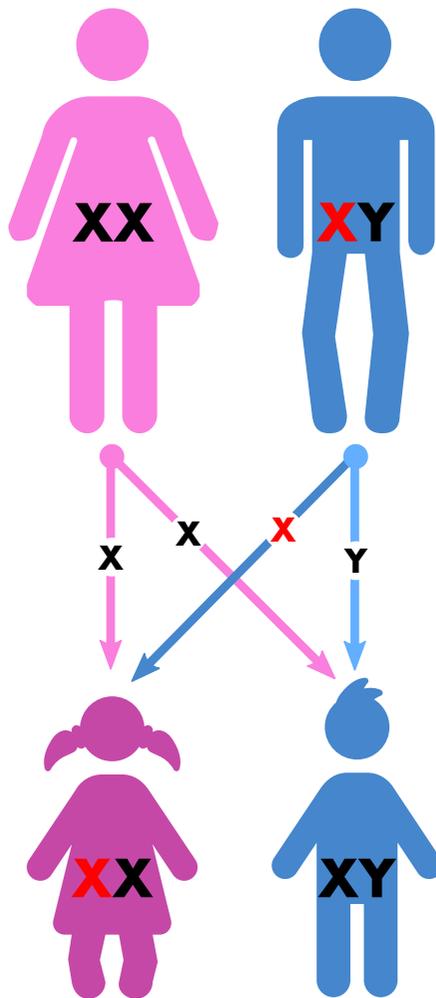
Vererbungsformen des Phosphatdiabetes

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

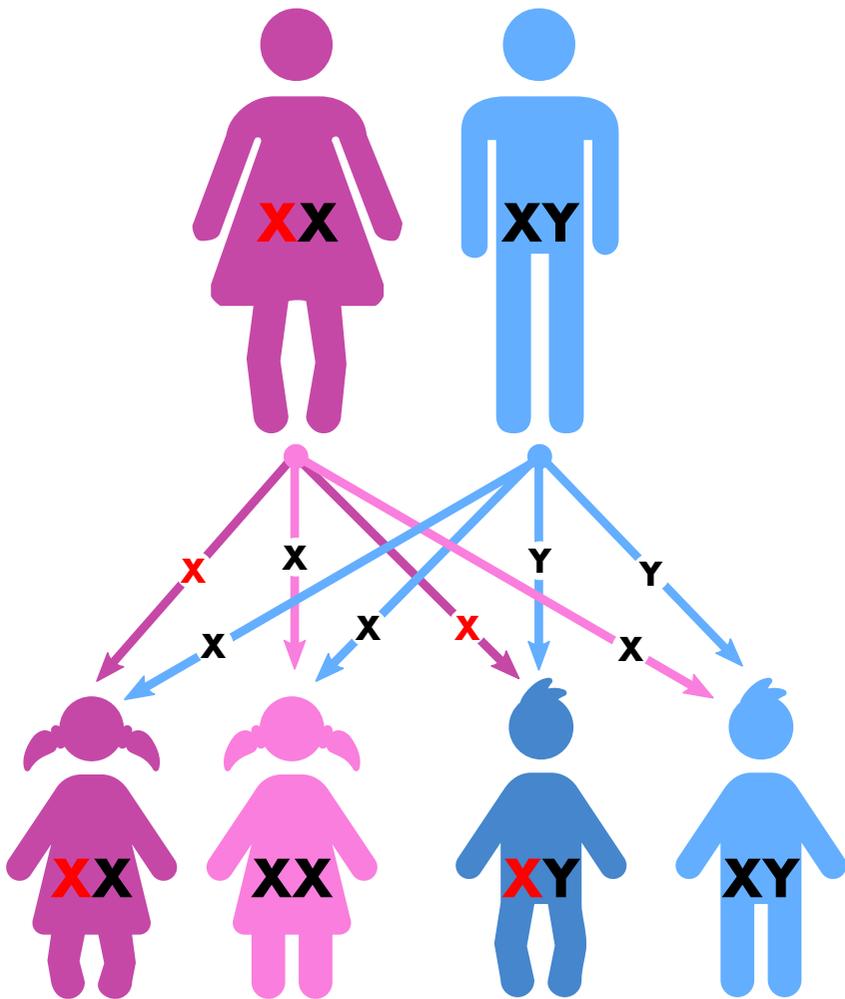
Vererbungsweg bei betroffenem Vater (XLH)



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

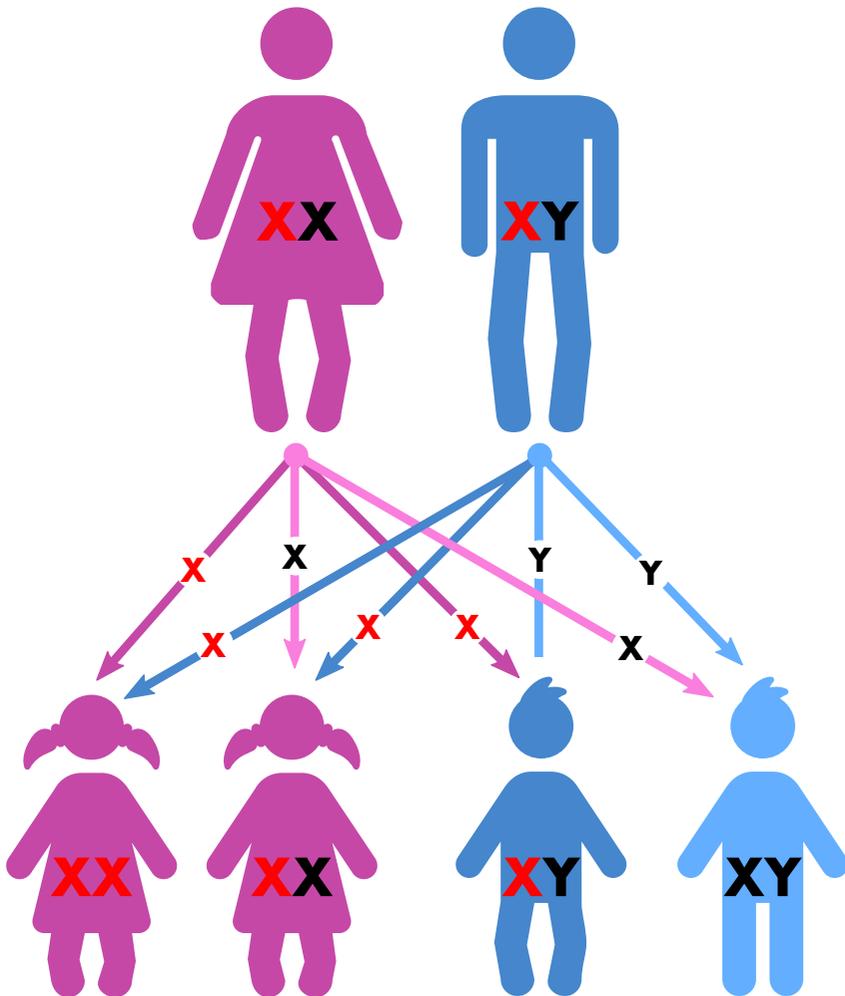
Vererbungsweg bei betroffener Mutter (XLH)



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

info@phosphatdiabetes.de