

# Transition







## Inhaltsverzeichnis:

- Was ist mit Transition gemeint?
- Warum ist es wichtig, diesen Übergang vorzubereiten?
- Wie hilft Dir diese Broschüre bei der Transition?
- Transitionsfragebogen
- Wissen zur Erkrankung
  - Ich weiß, wie meine Erkrankung heißt und kann sie anderen erklären.
  - Ich weiß, welche Untersuchungen durchgeführt werden und warum.
  - Ich weiß, welche Symptome und Komplikationen im Verlauf meiner Erkrankung auftreten können. Ich erkenne Anzeichen einer Krankheitsverschlechterung.
  - Ich kenne die Grundlage der Vererbung meiner Erkrankung.
  - Sexualität, Verhütung und Familienplanung.
  - Ich kenne die Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf meine Erkrankung und ihre Behandlung.
- Therapie und Behandlung
- Unterstützung und Informationen
- Pläne zur Zukunft und zum Beruf
- Klinikkontakte



## Was ist mit „Transition“ gemeint?

Der Begriff „Transition“ beschreibt im Allgemeinen einen Übergang. Bezogen auf eine chronische Krankheit bei Jugendlichen ist mit dem Begriff der Übergang der Behandlung durch Kinderärztinnen und -ärzte zur Versorgung in die Erwachsenenmedizin gemeint. Transition beschreibt hier einen Prozess, der über einen längeren Zeitraum dauern kann. An dessen Ende steht der endgültige Wechsel in die Erwachsenenmedizin.

## Warum ist es wichtig diesen Übergang vorzubereiten?

Das 18. Lebensjahr markiert in Deutschland mit dem „Erwachsenwerden“ eine wichtige Veränderung im Leben. Die reicht auch in die medizinische Behandlung hinein: Mit Beginn des 18. Lebensjahres ist die Versorgung in der Kindermedizin in aller Regel beendet und wird in der Erwachsenenmedizin fortgesetzt. Dies bedeutet nicht nur einen Wechsel der behandelnden Ärztinnen und Ärzte, sondern des gesamten Behandlungsteams und der Praxis/des Krankenhauses.

Da Phosphatdiabetes / XLH eine chronische Erkrankung ist und regelmäßige Medikamentengaben und Untersuchungen notwendig sind, ist es wichtig, dass dieser Übergang ohne Unterbrechungen und gut vorbereitet erfolgt.

Wahrscheinlich wirst Du seit vielen Jahren in einer Klinik bzw. Praxis vom gleichen Team behandelt. Mit der Zeit hast Du die Abläufe dort gut kennengelernt, weißt was Dich erwartet, kennst Deine Ärztinnen und Ärzte sowie Pflegefachkräfte, die Räumlichkeiten und bewegst Dich in einem gewohnten Umfeld. Deine Eltern oder Betreuenden kümmern sich um die Organisation der Termine, die Rezepte und Medikamente und passen im Alltag mit auf.

Je älter und selbstständiger Du wirst, desto eigenständiger kannst und solltest Du Deine medizinische Versorgung übernehmen. Die Aufgaben, die bisher Dein soziales Umfeld für Dich übernommen haben (Rezepte beschaffen, Arzttermine vereinbaren, über die Erkrankung Bescheid wissen, usw.), fallen mehr und mehr in Deine Verantwortung.

Mit dieser Broschüre wollen wir Dich bei diesem Prozess unterstützen.









## Wie hilft Dir diese Broschüre bei der Transition?

Wir möchten Dir helfen einen Überblick über wichtige Aspekte zum Phosphatdiabetes, der Behandlung und der Auswirkung auf andere Bereiche Deines Lebens zu verschaffen.

Damit Du zunächst einmal eine Idee über die wichtigsten Themen erhältst, haben wir einen Fragebogen erstellt, den Du allein ausfüllst.

Der Fragebogen umfasst insgesamt 6 große Bereiche:

-  Was weiß ich zum „Phosphatdiabetes / XLH“?
-  Wie gut bin ich über meine Therapie und Behandlung informiert?
-  Habe ich Vertrauenspersonen und ausreichend Unterstützungsangebote?
-  Welche Besonderheiten gibt es bei der Planung meiner Zukunft und meines Berufslebens zu beachten?
-  Was organisiere ich bereits selber in Bezug auf meine Behandlung?
-  Welche Wünsche habe ich an das Behandlungsteam?

Es gibt keine richtigen oder falschen Antworten auf die Fragen, sondern wir möchten Dich dabei unterstützen, Experte für Deine eigene Krankheit zu werden. Die Antworten spiegeln, wie sicher Du Dich mit den Themen schon fühlst. Du kannst mit „stimmt“, „stimmt zum Teil“, „stimmt nicht“ oder „spielt für meine Krankheit keine Rolle“ Deine Einschätzung festlegen.

Im nächsten Kapitel haben wir Antworten zu den Fragen in Kurzfassung zusammengestellt. Du kannst hier nachlesen oder Hinweise zu Webseiten bekommen, auf denen es weitere Informationen gibt.

Deine behandelnden Ärztinnen und Ärzte stehen Dir natürlich auch für Fragen zur Verfügung. Zur Transition gehört es auch zu verstehen, welche Fragen Du hast und wo Du Antworten finden kannst. Die Sprechstunden in der Klinik können ein guter und sicherer Ort sein, um individuelle Themen zu besprechen.

Während der Transition ist es wichtig sich zu informieren, wo und bei wem Deine Behandlung weitergeführt werden kann, und frühzeitig vor dem 18. Lebensjahr einen ersten Termin zu vereinbaren, damit es keine Behandlungspause gibt, sondern alles nahtlos weitergeführt werden kann.



Kurz vor Deinem 18. Lebensjahr findet der letzte Vorstellungstermin in der Kinderklinik statt. An diesem Tag erhältst Du eine Zusammenfassung Deiner medizinischen Geschichte sowie weitere wichtige Unterlagen, wie z. B. Deinen genetischen Befund oder Ergebnisse von Röntgenuntersuchungen. Dies sind wichtige Unterlagen für Dein zukünftiges Behandlungsteam.

Ab dann beginnt für Dich ein neuer Abschnitt und wir wünschen Dir, dass Du diesen gut und selbstbestimmt bestreiten kannst.



## Fragebogen zur Transition von Jugendlichen mit Phosphatdiabetes

Du wirst derzeit in einer Sprechstunde der Kinder- und Jugendmedizin betreut. In einiger Zeit steht für Dich der Wechsel (Transition) in die Erwachsenenmedizin an.

Zur Vorbereitung möchten wir Dich bitten, diesen Fragebogen auszufüllen. Wir haben Antworten auf die Fragen in der folgenden Broschüre zusammengefasst. Du kannst weitere Fragen auch in der Sprechstunde mit Deiner Ärztin/Deinem Arzt besprechen.

Dieser Fragebogen ist für Menschen mit ganz unterschiedlichen Krankheiten entwickelt worden und enthält daher auch Fragen, die auf Deine Krankheit vielleicht nicht zutreffen. In diesen Fällen kreuze bitte das Feld „Spielt für meine Krankheit keine Rolle“ an.

### Literatur:

Findorff, J, Müther, S, von Moers, A, Nolting, H-D, Burger, W (2016): Das Berliner Transitionsprogramm. Berlin, Boston, De Gruyter

Minden, K, Berlin; Schalm, S, München; Arbeitskreis Transition der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie e.V., Fragebogen für die Jugendsprechstunde <https://gkjr.de/fuer-mitglieder/informationen-fuer-mitglieder/transitionsunterlagen/>

The Royal Children's Hospital Melbourne: [http://www.rch.org.au/transition/factsheets\\_and\\_tools/transition\\_checklists/](http://www.rch.org.au/transition/factsheets_and_tools/transition_checklists/)

Southampton Children's Hospital, Transition to adult care: Ready Steady Go: <http://www.uhs.nhs.uk/OurServices/Childhealth/TransitiontoadultcareReadySteadyGo/Transitiontoadultcare.aspx>

The Hospital for Sick Children (Sickkids), Toronto: Good2Go Transition program: <http://www.sickkids.ca/Good2Go/For-Youth-and-Families/Transition-Tools/Readiness-Checklists/Index.html>



Von den folgenden Aussagen trifft am besten auf mich zu:

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für meine Krankheit keine Rolle
<b>A. Wissen zur Erkrankung</b>				
1. Ich weiß, wie meine Erkrankung heißt und ich kann sie anderen erklären.				
2. Ich weiß, welche Untersuchungen durchgeführt werden und warum.				
3. Ich weiß, welche Komplikationen im Verlauf meiner Erkrankung auftreten können.				
4. Ich erkenne Anzeichen einer Krankheitsverschlechterung.				
5. Ich kenne die Grundlagen der Vererbung meiner Krankheit.				
6. Ich kenne den Zusammenhang zwischen meiner Erkrankung und Sexualität und Verhütung.				
7. Ich kenne die besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf meine Erkrankung und meine Behandlung.				
<b>B. Therapie und Behandlung</b>				
8. Ich weiß, was zu meiner Behandlung gehört.				
9. Ich kenne den Namen meiner Medikamente.				
10. Ich kenne die Wirkungen und Nebenwirkungen meiner Behandlung/Medikamente.				
11. Ich nehme meine Medikamente <b>selbständig</b> ein, bzw. führe meine Behandlung <b>selbständig</b> durch.				
12. Ich führe meine Behandlung <b>regelmäßig</b> durch bzw. nehme meine Medikamente <b>regelmäßig</b> ein.				
13. Ich kann meine Medikamente/Behandlung an besondere Situationen (Belastungen/Infekte/Freizeit) anpassen.				
14. Ich weiß, wodurch die Wirkung meiner Medikamente beeinflusst werden kann.				
15. Ich weiß, was im Falle eines operativen Eingriffs zu beachten ist.				
16. Ich habe einen Notfallausweis und trage ihn immer bei mir.				





	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für meine Krankheit keine Rolle
<b>C. Unterstützung und Informationen</b>				
17. Ich erhalte von meinem Partner/Partnerin, meinen Eltern oder anderen erwachsenen Vertrauenspersonen ausreichend Unterstützung.				
18. In meiner Umgebung (Freundes- und Familienkreis) gibt es eine erwachsene Person, die sich gut mit meiner Krankheit auskennt.				
19. Ich fühle mich über Unterstützungsangebote ausreichend informiert.				
20. Ich weiß, wie ich mit Menschen mit der gleichen Krankheit Kontakt aufnehmen kann.				
21. Meine Krankheit bzw. deren Behandlung stellt für mich eine finanzielle Belastung dar.				
<b>D. Pläne zu Zukunft und Beruf</b>				
22. Ich weiß, was ich bei der Vorbereitung meiner Reisen beachten muss.				
23. Ich weiß, was ich hinsichtlich meiner Erkrankung/ Behandlung beim Führerscheinerwerb und im Straßenverkehr beachten muss.				
24. Ich weiß, was mein Lehrer/Arbeitgeber über meine Erkrankung wissen muss.				
25. Ich kenne die Besonderheiten meiner Erkrankung, die ich bei der Berufswahl berücksichtigen muss.				
26. Ich weiß, was ich bei meiner Erkrankung/Behandlung für den Fall einer Schwangerschaft und Geburt beachten muss.				
<b>E. Klinikkontakte</b>				
27. Ich spreche in der Sprechstunde (auch) alleine mit meinem Arzt oder suche mir selbst eine Begleitung.				
28. Ich kann meine Arzttermine selbst vereinbaren.				
29. Ich weiß, wie ich meine Behandler (z.B. Ärzte, Diätberatung) erreichen kann.				
30. Ich kann mich selbst um Folgeerzepte oder Verordnungen kümmern.				
<b>F. Anmerkungen/Fragen/Wünsche</b>				



## Ich weiß, wie meine Erkrankung heißt und kann sie anderen erklären:

Deine Erkrankung heißt Phosphatdiabetes oder auch Hypophosphatämische Rachitis. Der Begriff „Phosphat“ wird verwendet, weil Dein Körper Phosphat über den Urin verliert - deshalb wird die Erkrankung auch mit „Diabetes“ bezeichnet: Der Begriff Diabetes kommt aus dem Griechischen und bedeutet, dass der Körper einen Stoff über die Niere verliert. Die vermehrte Ausscheidung von Phosphat führt dazu, dass im Blut zu wenig Phosphat ist. Der Begriff „Hypo“ meint „zu wenig“. Eine „Hypophosphatämie“ ist also ein Zustand mit zu wenig Phosphat im Blut.

Der Begriff „Rachitis“ bezieht sich auf die Veränderungen des Knochens durch die unzureichende Knochenmineralisation, im Falle des Phosphatdiabetes ausgelöst durch den zu niedrigen Phosphatspiegel. Eine Rachitis ist eine Wachstums- und Mineralisationsstörung am Knochen, die sich besonders an der Wachstumsfuge zeigt. Eigentlich ist dieser Name für Deine Erkrankung nicht ganz passend. Nur im Kindesalter, solange Du noch wächst, wird die Wachstumsfuge gestört. Man nennt die Veränderung bei Erwachsenen deshalb nicht mehr Rachitis, sondern „Osteomalazie“. Besonders an den Beinen kann die strukturelle Veränderung der Knochen schon bei kleinen Kindern zu einer Verbiegung der Unter- und/oder Oberschenkel führen, was auch Achsenfehlstellung genannt wird.

Die häufigste Form des Phosphatdiabetes ist die sogenannte X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH). Dabei liegt eine genetische Veränderung im sogenannten PHEX-Gen vor.

Bei XLH liegt ein Hormon mit der Abkürzung FGF-23 (Fibroblast Growth Factor 23) vermehrt vor. Wenn zu viel FGF-23 im Blut zirkuliert, signalisiert das dem Körper, Phosphat vermehrt über die Niere auszuscheiden, sodass der Phosphatspiegel absinkt.

Erhöhte Spiegel von FGF-23 gibt es nicht nur bei XLH, sondern auch bei anderen Formen des Phosphatdiabetes. Man nennt dies dann einen FGF23-abhängigen Phosphatverlust.

Viel FGF-23 führt auch dazu, dass ein anderes Hormon (Vitamin D), welches wichtig für den Knochen ist, nicht metabolisiert wird (das heißt: so umgewandelt werden kann, dass es für den Körper nutzbar ist).



Neben den Muskelschmerzen und Verbiegungen am Knochen kann es bei Phosphatdiabetes zu reduziertem Wachstum, Knochenschmerzen, Zahntzündungen, Hörbeeinträchtigungen und weiteren Symptomen kommen.

Weitere Informationen findest Du unter folgenden Links:

**Phosphatdiabetes e.V.:**

<https://www.phosphatdiabetes.de/was-ist-phosphatdiabetes/>

**Deutschsprachiger Bericht für Ärztinnen und Ärzte:**

<https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/html/10.1055/a-1257-8108>



## **Ich weiß, welche Untersuchungen durchgeführt werden und warum:**

In der Regel gehst Du regelmäßig zu Terminen bei Deiner Ärztin/deinem Arzt für Knochen-, Hormon- oder Nierenkrankheiten, damit Dein Wachstum, Deine Knochen und Deine Laborwerte untersucht werden.

Bei den Laboruntersuchungen werden Dein Blut und Dein Urin untersucht.









Dabei wird z.B. geschaut wieviel Phosphat durch die Niere verloren geht. Außerdem werden einige Parameter des Knochenstoffwechsels bestimmt (z. B. Alkalische Phosphatase und Parathormon). Diese Parameter geben Informationen über die Arbeitsweise der Knochen, z.B. wie stark der Knochen auf- und abgebaut wird.

Bei einigen Formen des Phosphatdiabetes wird unter Umständen auch der FGF23-Spiegel bestimmt, weil dieser wichtig für die Regulation des Phosphates ist. Ist der Wert zu hoch, verliert der Körper mehr Phosphat über die Niere.

Außerdem werden bei den Terminen manchmal Röntgenuntersuchungen durchgeführt, um festzustellen wie die Gelenke stehen, wie das Knochenalter ist und wie die Knochen geformt sind. Wie häufig Röntgenaufnahmen notwendig werden, hängt davon ab wie gut Dein Wachstum verläuft und ob es Verbiegungen z. B. der Beine gibt.

## **Ich weiß, welche Symptome und Komplikationen im Verlauf meiner Erkrankung auftreten können. Ich erkenne Anzeichen einer Krankheitsverschlechterung.**

(Mögliche) Symptome in der Kindheit:

-  Reduziertes Längenwachstum
-  Achsenfehlstellung (O- und X-Beine)
-  Schmerzen
-  Muskelschwäche, Müdigkeit
-  Verspätetes Laufen lernen
-  Auffälliges Gangbild
-  Zahnabszesse
-  Craniosynostose (vorzeitiger Verschluss der Fugen am Kopf: kann eine auffällige Kopfform zur Folge haben)



Die Symptome im Erwachsenenalter sind ähnlich, allerdings stehen bei Älteren häufig Gelenkbeschwerden und Schmerzen im Vordergrund.

Häufig kann die Erkrankung auch die psychische Gesundheit belasten. Hilfe kann es bei der Familie oder im Freundeskreis geben. Es ist außerdem sinnvoll, sich frühzeitig durch professionelle Stellen, z. B. Psychotherapeut\*In beraten zu lassen.

Durch den Phosphatverlust und dem damit verbundenen fehlenden Einbau in den Knochen, wird dieser instabiler und neigt zu Verformungen. Um dies zu verhindern, gibt es verschiedene Möglichkeiten. Die Medikamente müssen regelmäßig und individuell angepasst werden. Daher ist es wichtig, auch die medikamentöse Therapie wiederkehrend durch das Behandlungsteam kontrollieren zu lassen. Hinweise, dass die Therapie verändert oder angepasst werden muss, können z.B. Knochenschmerzen, Schmerzen beim Laufen oder eine zunehmende Verbiegung der Beine sein.

Der Phosphatdiabetes hat auch Einfluss auf das Wachstum und Menschen mit Phosphatdiabetes sind häufig kleiner als Gleichaltrige. Die medikamentöse Therapie kann dies verbessern, aber meistens nicht ganz beheben. Menschen mit Phosphatdiabetes können auch Störungen des Zahnschmelzes entwickeln. Nicht selten werden Fisteln, entzündliche Veränderungen der Zahnwurzelspitzen mit Vereiterungen (Abszesse), bei einem kariesfreien Gebiss beobachtet. Um möglichen Zahnverlusten entgegenzuwirken, sind regelmäßige zahnärztliche Untersuchungen sinnvoll. Natürlich sind die gründliche Zahnpflege und regelmäßige Prophylaxe-Maßnahmen wichtig und notwendig, führen aber leider nicht zwangsläufig dazu, dass Du keine Beschwerden haben wirst. Es kann im Krankheitsverlauf zu Hörstörungen kommen. Sollten sich Hinweise darauf ergeben, so ist eine Abklärung durch einen Hals-Nasen-Ohren-Arzt erforderlich.



## Ich kenne die Grundlage der Vererbung meiner Erkrankung

Es gibt verschiedene Formen des Phosphatdiabetes. Die zugrunde liegende Ursache sind genetische Veränderungen, so genannte Mutationen, in bestimmten Genen.

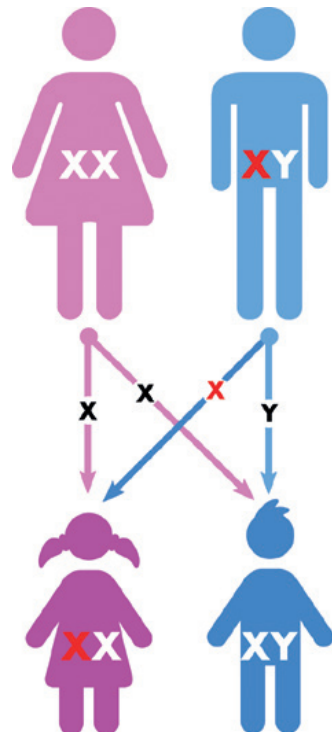
Unabhängig von dem Mutationsort gibt es unterschiedliche Ausprägungen der Symptome. Auch innerhalb einer Familie können Ausprägungsform und -schwere der Symptome durchaus unterschiedlich sein.

Gemeinsam ist aber allen Formen der Phosphatverlust über die Niere.

Jeder Mensch erhält sowohl von der Mutter als auch dem Vater genetisches Material, so dass in der Regel alle Gene doppelt vorliegen. Das genetische Material findet sich in den Chromosomen. Der Mensch hat normalerweise 46 Chromosomen, von denen 44 die sogenannten Autosomen sind, und 2 die Geschlechtschromosomen. Diese sind normalerweise bei Mädchen XX und bei Jungen XY.

Eine der häufigsten Formen des Phosphatdiabetes ist die X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH). Hierbei liegt die genetische Veränderung im sogenannten PHEX-Gen, welches auf dem X-Chromosom liegt.

Wenn beispielsweise der Vater betroffen ist, gibt er das „erkrankte“ X-Chromosom zu 100% an alle Töchter weiter, während seine Söhne gesund sind, da sie das Y-Chromosom von ihm erhalten.

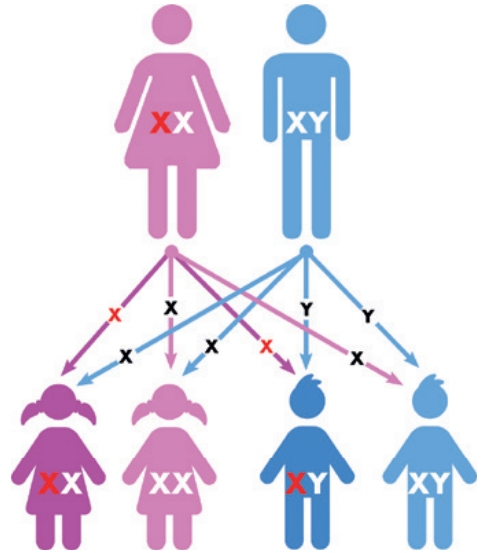




Wenn die Mutter eine Veränderung im PHEX-Gen hat, gibt sie dieses statistisch zur Hälfte an ihre Söhne und zur Hälfte an ihre Töchter weiter.

Da XLH dominant vererbt wird, ist es egal, ob nur ein oder beide Chromosomen von der Mutation betroffen sind. Sobald ein Chromosom betroffen ist, hat man Phosphatdiabetes.

Mittlerweile sind über 300 verschiedene krankheitsauslösende genetische Veränderungen im PHEX-Gen (Mutationen) beschrieben. Neben der vererbten Form eines Phosphatdiabetes gibt es Betroffene aus Familien, in denen zuvor weder Vater noch Mutter an einem Phosphatdiabetes erkrankt sind. Dies tritt etwa bei einem Drittel der Fälle auf. Man spricht dann von einer Spontan-Mutation.



## Sexualität, Verhütung und Familienplanung

Phosphatdiabetes ist nicht ansteckend. Beim Körperkontakt besteht kein Risiko die Erkrankung weiterzugeben. Auf die Sexualität hat der Phosphatdiabetes keine Auswirkungen, und bezüglich der Verhütung gelten die gleichen Empfehlungen wie für Menschen, die keinen Phosphatdiabetes haben.

Aufgrund der genetischen Ursachen der Erkrankung handelt es sich um eine vererbare Erkrankung. Deine leiblichen Kinder könnten die Erkrankung also von Dir erben. Wenn Du zur Vererbung Deiner Phosphatdiabetesform Fragen hast, wende Dich am besten an Deine Ärztin oder Deinen Arzt. Falls Deine Fragen nicht beantwortet werden können, kannst Du Dich auch bei einem Facharzt/einer Fachärztin für Humangenetik zur Vererbung beraten lassen.



## **Ich kenne die Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf meine Erkrankung und ihre Behandlung**

Die Auswirkungen von Alkohol, Tabak und Drogen sind bei Menschen mit Phosphatdiabetes genau wie bei allen anderen Menschen. Diese Broschüre dient nicht zur Drogenberatung - Du solltest verantwortungsvoll mit Deinem Körper umgehen.

# **Therapie und Behandlung**

## **Ich weiß, was zu meiner Behandlung gehört. / Ich kenne die Namen meiner Medikamente. / Ich kenne die Wirkungen und Nebenwirkungen meiner Behandlung/Medikamente.**

Die Behandlung der verschiedenen Formen des Phosphatdiabetes unterscheidet sich je nach der Ursache des Phosphatverlustes.

Die „konventionelle“ medikamentöse Therapie besteht aus dem Ersatz von Phosphat. Da der Körper Phosphat kontinuierlich über den Urin verliert, müsste man theoretisch den ganzen Tag lang kleine Mengen Phosphat wieder aufnehmen. Das ist im Alltag nicht umsetzbar, deshalb nimmt man Phosphat als Tablette oder Brausetablette 4-6-mal über den Tag verteilt. Die Dosis, die für dich richtig ist, hat Deine Ärztin oder Dein Arzt anhand der Untersuchungsergebnisse und Deinem Befinden festgelegt. Von Zeit zu Zeit muss die Dosis verändert werden. Nach der Pubertät wird zum Beispiel häufig weniger Phosphat benötigt als zuvor.

Je nach Typ des Phosphatdiabetes musst Du zusätzlich zum Phosphat entweder ein Medikament einnehmen, das verhindert, dass zu viel Calcium mit dem Urin ausgeschieden (Hydrochlorothiazid, HCT) wird, oder aktives Vitamin D (Calcitriol), um eine ausreichende Aufnahme von Calcium sicher zu stellen.

Im Idealfall gelingt es, so viel Phosphat ins Skelettsystem zu transportieren, dass sich die Aktivität des Knochenumsatz-Wertes (Alkalische Phosphatase im Serum) weitestgehend normalisiert, der Knochen gut mineralisiert und damit stabil und belastbar wird und sich das Wachstum verbessert. Je früher die Therapie eingeleitet wird, desto geringer ist das Risiko der Entstehung verstärkter Verbiegungen der Knochen.





Leider kann es bei der Einnahme insbesondere des Phosphats zu Problemen kommen, weil Phosphat zu Bauchschmerzen und Durchfall führen kann. Deshalb ist es wichtig, die tägliche Phosphatmenge auf möglichst viele kleine Portionen zu verteilen.

Bei XLH (Stand 2021, Deutschland) ist ab dem 2. Lebensjahr eine Therapie mit einem Antikörper gegen FGF23 mit dem Wirkstoff Burosumab möglich. Der Antikörper bindet das erhöhte körpereigene FGF23 gezielt und neutralisiert es so. Das Medikament wird alle 14 Tage unter die Haut (subkutan) gespritzt (bei Erwachsenen alle 28 Tage.).

Unter der Therapie kann es zu einer Normalisierung der erhöhten Phosphatausscheidung über den Urin kommen, und der Blut-Phosphatwert kann sich in der Folge ebenfalls normalisieren. Die Medikation wird in der Regel gut vertragen, schwere Nebenwirkungen wurden bisher nicht berichtet. Über evtl. entstehende langfristige Nebenwirkungen liegen noch keine Erkenntnisse vor, dies gilt es weiter zu beobachten.

**Ich kann meine Medikamente/Behandlung an besondere Situationen (Belastungen, Infekte, Freizeit) anpassen. / Ich weiß, wodurch die Wirkung meiner Medikamente beeinflusst werden kann. / Ich weiß, was im Falle eines operativen Eingriffs zu beachten ist. / Ich habe einen Notfallausweis und trage ihn immer bei mir.**

Für die Behandlung hast du einen festen Medikationsplan - je nachdem welche Erkrankungsform bei dir vorliegt. Du solltest dich so strikt wie möglich an diesen Plan halten und die Medikamente regelmäßig einnehmen. Sonst fällt der Phosphatspiegel und die Erkrankung wird ‚schlechter‘.

Infekte oder Belastungen haben keinen direkten Effekt auf die Wirkung der Medikamente (abgesehen von Erbrechen/Durchfall).

Menschen mit Phosphatdiabetes müssen keinen Notfallausweis mit sich führen, da die Erkrankung nicht zu lebensbedrohlichen Entgleisungen führt. Bei operativen Eingriffen müssen den Ärztinnen oder Ärzten stets alle eingenommenen Medikamente und Vorerkrankungen genannt werden. Auch die deinen Phosphatdiabetes behandelnden Ärztinnen und Ärzte sollten über geplante Operationen informiert werden.



## Unterstützung und Informationen

Niemand ist mit seiner Erkrankung allein, es ist nie ein Zeichen von Schwäche nach Unterstützung zu fragen. Freunde und Familie können eine gute Anlaufstelle sein, und auch die behandelnden Ärztinnen und Ärzte sind stets wichtige Ansprechpartner: innen.



Vielleicht ist es bisher so gewesen, dass Du Dich nicht viel um Deine Erkrankung kümmern musstest und jetzt merkst Du, dass es nicht einfach ist, alles zu verstehen und im Blick zu behalten. Oder vielleicht nerven Dich auch manchmal die Arztbesuche und die Medikamente, die Du nehmen sollst, oder Du würdest gerne wissen, wie andere Jugendliche oder junge Erwachsene mit Phosphatdiabetes leben.

Die Patientenorganisation Phosphatdiabetes e.V. ermöglicht Dir einen Austausch mit anderen Jugendlichen und steht dir mit Rat und Tat zur Seite.

## Pläne zur Zukunft und zum Beruf

Mit Phosphatdiabetes kann man problemlos reisen und Berufe ergreifen. Bei körperlich sehr anstrengenden Plänen solltest Du Dir ggf. gut überlegen, ob das für Dich in Frage kommt und Dich z. B. mit Deiner Ärztin oder Deinem Arzt beraten, ob es körperliche Einschränkungen gibt, die Du bedenken solltest. Einige Berufe, wie z.B. bei der Bundeswehr, die in manchen Bereichen generell keine chronisch erkrankten Menschen einstellen, sind für Dich nicht geeignet.

Bezüglich des Reisens solltest Du bedenken, ob Du Deine Medikamente mitnehmen kannst und ausreichend davon hast, bzw. wie Du diese am Urlaubsort bekommst.

## Klinikkontakte

In jeder Klinik oder Praxis sind die Abläufe etwas unterschiedlich. Generell ist es wichtig, die Kontaktdaten der behandelnden Ärztinnen und Ärzte zu kennen (z. B. Rufnummer der Praxis/Sprechstunde/Klinik), rechtzeitig den Termin der nächsten Sprechstunde zu vereinbaren, im Kalender einzutragen und zu wissen, wie und wo man diesen absagen/ändern kann. Solltest Du einen Termin kurzfristig mal nicht einhalten können, ist es wichtig, diesen telefonisch abzusagen und rechtzeitig einen neuen zu vereinbaren.



Diese Broschüre wurde in Zusammenarbeit zwischen der Patientenorganisation Phosphatdiabetes e.V. und dem Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr in Bochum entwickelt.

 **PHOSPHATDIABETES E.V.**  
NETZWERK INFORMATION AUSTAUSCH



### **Für medizinische Richtigkeit:**

Priv.-Doz. Dr. med. Corinna Grasemann

Fachärztin für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin

Kinderendokrinologin

und

Dr. med. Nora Matar

Fachärztin für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin

Kinderendokrinologin

### **Abteilung für Seltene Erkrankungen**

Universitätskinderklinik am Katholischen  
Klinikum Bochum

der Ruhr-Universität Bochum

Alexandrinestraße 5

44791 Bochum



Erstellung und Druck wurden durch die BKK  
Projektförderung finanziert.

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

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