PHOSPHATDIABETES E.V.
NETZWERK INFORMATION AUSTAUSCH

Differentialdiagnostik

Was versteht man unter Differentialdiagnostik?

Unter Differentialdiagnostik versteht man in der Medizin den Weg zur richtigen Diagnosestellung.
Viele Erkrankungen ähneln sich in den offensichtlichen Symptomen. So, dass Ärzt*innen anhand der beschriebenen Symptomatik manchmal auf den ersten Blick mehrere mögliche Krankheiten diagnostizieren könnten.
Um eine gesicherte Diagnose zu stellen, kommt die Differentialdiagnostik ins Spiel. Hierbei wird eine Krankheit von anderen Erkrankungen mit ähnlicher Symptomatik abgegrenzt.

Umso unspezifischer ein Symptom ist (z.B. Bauchschmerzen), desto mehr mögliche, ursächliche Erkrankungen kommen in Frage. Nun geht es also darum, nach weiteren pathognomischen (eindeutig für die Krankheit kennzeichnend) Symptomen zu forschen. Dies kann mit Hilfe einer genauen Anamnese und weiteren Untersuchungen geschehen.

Wieso ist die Differentialdiagnostik wichtig?

Um die Wichtigkeit der Differentialdiagnostik bei Phosphatdiabetes zu verstehen, ist es zu Beginn wichtig zu wissen, dass der Phosphatdiabetes keine eigenständige Erkrankung ist. Das Wort Phosphatdiabetes beschreibt zunächst einen Symptomkomplex, der sich dadurch auszeichnet, dass in der Niere nicht ausreichend Phosphat zurückgewonnen wird und es dadurch zu vermehrter Ausscheidung von Phosphat über den Urin kommt. Dies führt zwangsläufig zu einem zu niedrigen Phosphatspiegel im Blut (Hypophosphatämie).

Die häufigste Ursache für Phosphatdiabetes ist die genetisch bedingte Erkrankung XLH. Dabei besteht eine Mutation im PHEX-Gen, welche erhöhte Spiegel von FGF 23 bedingt. Dies wiederum führt zu einer verminderten Phosphatrückresorption in der Niere und einer Verminderung von aktivem Vitamin D.
Bei einer unbehandelten XLH liegen häufig folgende Laborwerte vor:

- FGF 23 ↑
- Serumphosphat ↓
- 1,25(OH)2-Vitamin D3 ↓
- Phosphat im Urin ↑
- Alkalische Phosphatase ↑
- Tubuläre Rückresorption ↓
- PTH im Serum normal —
- Serumcalcium normal —

↑ zu hoch ↓ zu niedrig — normal

Eine gesicherte Diagnose kann mittels Mutationsanalyse gestellt werden.

Über XLH hinaus gibt es aber weitere Auslöser, die zu Phosphatdiabetes führen können. Und die basieren bei weitem nicht alle auf einer genetischen Komponente.

Die Differentialdiagnostik ist vor allem für die Therapie wichtig. Nicht jeder Phosphatdiabetes-typ wird gleich behandelt. Um eine korrekte Therapie einleiten zu können, muss eingangs geklärt werden um welchen Phosphatdiabetestyp es sich genau handelt.

Weitere mögliche Ursachen für den Symptomkomplex „Phosphatdiabetes“

- **ADHR**
  Mutation im Gen für FGF-23 → FGF-23 kann nicht mehr abgebaut werden → erhöhter FGF-23-Spiegel → verminderte Phosphatrückresorption in der Niere und Verminderung von aktivem Vitamin D Krankheitsaktivität verläuft in Phasen

- **ADHR1**
  Mutation im DMP1-Gen → Vermehrte Bildung von FGF-23 → erhöhter FGF-23-Spiegel → verminderte Phosphatrückresorption in der Niere und Verminderung von aktivem Vitamin D

- **ADHR2**
  Mutation im ENPP1-Gen → unklar wie es dadurch zu einem erhöhten FGF-23-Spiegel kommt → verminderte Rückresorption in der Niere und Verminderung von aktivem Vitamin D

- **Fibröse Dysplasie**
  Mutationen im GNAS1-Gen des betroffenen Gewebes → Bildung von fibrösem Gewebe in Knochenstrukturen, hormonelle Störungen, Hautveränderungen, evtl. vermehrte Freisetzung von FGF-23 aus betroffenem Gewebe → verminderte Rückresorption in der Niere und Verminderung von aktivem Vitamin D

- **HHRH**
  Mutationen im SLC34A3-Gen → verminderte Bildung von NaPi-IIc -> verminderte Phosphatrückresorption in der Niere + kompensatorisch vermehrte Bildung von Calcitriol und kompensatorisch erhöhte Calzium-Ausscheidung (Hypercalziurie)

- **Erworbenes Fanconi-Syndrom**
  Schädigung der Nierentubuli → verminderte Phosphatrückresorption in der Niere

- **Tumor-induzierte Osteomalazie ->**
  Tumorzellen bilden vermehrt FGF-23 → verminderte Phosphatrückresorption in der Niere und Verminderung von aktivem Vitamin D

Weitere hier nicht benannte Formen.

Zusammenfassung

Diese Broschüre erhebt nicht den Anspruch auf Vollständigkeit. Sie soll dazu dienen, darauf aufmerksam zu machen, dass Phosphatdiabetes nicht gleich Phosphatdiabetes ist.

Die verschiedenen Formen werden unter Umständen sehr unterschiedlich behandelt. Eine Therapie, die gegen eine der Formen gewinnbringend eingesetzt werden kann, kann einem anderen Menschen mit vermeintlich gleichem Symptombild Schaden zufügen.

Autor:
Ronja Pisarski

Korrektur:
Vorstand des Phosphatdiabetes e.V.

Layout:
Jana Bombosch

Für medizinische Richtigkeit:
Dr. med Lothar Seefried
Orthopäde, Unfallchirurg, Osteologe (DVO)
Orthopädische Klinik – KLH Universität Würzburg
Brettreichstr. 11 97074 Würzburg

Quellen:
Franca Böhle

Dr. med Lothar Seefried
Orthopäde, Unfallchirurg, Osteologe (DVO)
Orthopädische Klinik – KLH Universität Würzburg
Brettreichstr. 11 97074 Würzburg

Stand: November 2025

Gefördert durch den

GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene