

INFORMATIONEN FÜR PATIENT*INNEN UND BEHANDLER*INNEN ZU ZÄHNEN UND ZAHNBEDINGTEN ERKRANKUNGEN

BEI HEREDITÄREN HYPOPHOSPHATÄMISCHEN RACHITIS-FORMEN

Schwerpunkt: X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH)

S3-LEITLINIE (ZUSAMMENFASSUNG)



ABSCHNITT
FÜR BETROFFENE
UND DEREN FAMILIEN



SELTENE ERKRANKUNG,
SPEZIELLE HERAUSFORDERUNGEN.



WISSEN SCHAFFEN,
VERSORGUNG VERBESSERN.



GEMEINSAM FÜR EINE
BESTMÖGLICHE ZAHNGESUNDHEIT



MÖGLICHKEITEN. MASSNAHMEN. ZUKUNFT.
FÜR BETROFFENE UND DEREN FAMILIEN.



Was sind Leitlinien?

Leitlinien sind systematisch entwickelte Empfehlungen, die den aktuellen Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse sowie bewährte Behandlungsmethoden aus der Praxis widerspiegeln. Ihr Ziel ist es, Ärzt*innen sowie Betroffenen eine fundierte Entscheidungsgrundlage für die Behandlung einer bestimmten Erkrankung zu bieten.

Leitlinien können Betroffenen helfen, im Gespräch mit ihrem Arzt oder ihrer Ärztin gezielte Fragen zu stellen und sich aktiv an der Behandlungsplanung zu beteiligen.

In eine Behandlungsplanung sollen die **individuellen Bedürfnisse** und die jeweilige Situation der Betroffenen einfließen und dabei die Therapiefreiheit der behandelnden Ärzt*innen gewahrt bleiben.

Das bedeutet, dass Leitlinien für medizinisches Personal rechtlich nicht bindend sind und keine haftungsbegründende oder haftungsbefreiende Wirkung besitzen.



Die Stärke einer Handlungsempfehlung wird durch die Formulierungen „soll/soll nicht“ über „sollte/sollte nicht“ bis zu „kann erwogen werden/kann verzichtet werden“ ausgedrückt.



**SOLL/
SOLL NICHT**

Starke Empfehlung



**SOLLTE/
SOLLTE NICHT**

Empfehlung



**KANN ERWOGEN
WERDEN / KANN
VERZICHTET WERDEN**
Offene Empfehlung



Da sich medizinisches Wissen und Behandlungsmethoden weiterentwickeln, sollten **Leitlinien spätestens alle fünf Jahre überarbeitet** werden. Für diese Leitlinie ist die nächste Aktualisierung für das Jahr 2029 vorgesehen.



Hintergrund und Ziel dieser Zusammenfassung

Die Leitlinie wurde entwickelt, um sowohl allgemeine Handlungsempfehlungen für die Versorgung von seltenen genetischen Zahnerkrankungen als auch spezifische Empfehlungen für **insgesamt sechs verschiedene Diagnosen** (Amelogenesis imperfecta, Dentinogenesis imperfecta, XLH, Hypophosphatasie, Ektodermale Dysplasie einschließlich Oligodontie, seltene parodontale Erkrankungen) bereitzustellen.



Diese Broschüre hat das Ziel, die **relevanten Inhalte der Leitlinie** speziell für Personen mit **XLH (X-linked hypophosphatemia, hereditäre hypophosphatämische Rachitis)** und **Zahnbeteiligung** übersichtlich und verständlich zusammenzufassen.

So erhalten Betroffene, Angehörige und Behandelnde einen schnellen Zugang zu den für sie wichtigen Passagen und können sich gezielt informieren.





Symptome und Folgen der XLH

Bei der XLH wird vermehrt Phosphat über die Nieren ausgeschieden. Dies führt zu **Phosphatverlust über den Urin (Hyperphosphaturie)** und damit zu **erniedrigten Phosphatspiegeln im Blut (Hypophosphatämie)**.



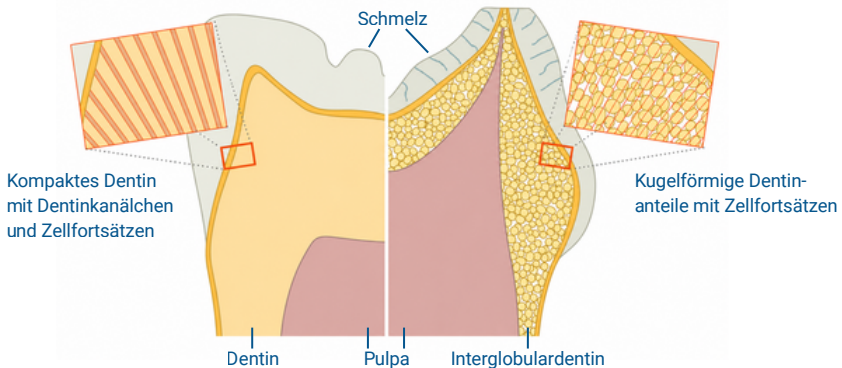
In der Folge kommt es zu einer Reihe von gesundheitlichen Problemen: Die **Knochen mineralisieren unzureichend** und sind weich, das **Körperwachstum** ist häufig vermindert, und es können **Muskel-** sowie **Gelenkprobleme** auftreten. Ebenfalls möglich sind krankhafte **Veränderungen an den gelenknahen Sehnenansätzen, Hörbeeinträchtigungen** und/oder eine frühzeitige **Verknöcherung der Schädelnähte**.

Ein weiteres zentrales Symptom, dass die **Lebensqualität** nicht unerheblich beeinträchtigt, betrifft die **Zähne**: Hier kann es zu gravierenden **Störungen der Zahnmineralisation** kommen.

GESUNDER BLEIBENDER BACKENZAHN

VS.

MILCHBACKENZAHN BEI XLH



GESUNDER BLEIBENDER BACKENZAHN

- ✓ Normal ist, dass die Schichtdicken von Schmelz und Dentin bei bleibenden Zähnen etwa doppelt so dick sind, wie bei Milchzähnen.
- ✓ Sowohl Schmelz als auch Dentin sind gleichmäßig mineralisiert.
- ✓ Im Schmelz sind keine Hohlräume oder Risse vorhanden. Das Dentin ist von feinen Kanälchen durchzogen, die von der Pulpa bis zum Schmelz verlaufen



MILCHBACKENZAHN BEI XLH

- ! Der Schmelz zeigt Risse. Im Bereich der Höckerspitze liegt das Dentin bereits auf einer kleinen Fläche frei. Beides kann Bakterien ein Eindringen in den Zahn ermöglichen.
- ! Die Pulpa ist wesentlich größer. Ein dünner Pulpausläufer zieht sich bis in den Höcker hinein.
- ! Das Dentin zeichnet sich durch rundliche Verkalkungen aus, die nur teilweise aneinanderstoßen oder sich verbinden. Die dazwischenliegenden Räume stehen untereinander in Verbindung.



AUSSCHNITTVERGRÖßERUNG

In feinen Kanälchen verlaufen Zellfortsätze von der Pulpa ausgehend bis zur Schmelz-Dentingrenze.



AUSSCHNITTVERGRÖßERUNG

Die an der Schmelz-Dentingrenze liegende, dünne äußere Dentinschicht grenzt sich von dem aus Kügelchen bestehenden Dentinanteil, der die Pulpa umgibt, deutlich ab.



Auswirkungen der XLH auf die Zahngesundheit

XLH beeinflusst die Mineralisation aller Zahnhartsubstanzen: Schmelz, Dentin und Zahnzement. Charakteristisch sind für die meisten Symptome ursächlich eine **reduzierte Mineralisation des Dentins** sowie eine **verringerte Dentindicke**. Beides führt zu einem größeren Hohlraum innerhalb des Zahnes, der das Versorgungsgewebe (Blutgefäße, Nerven) beherbergt, die sogenannten Zahnpulpa. Diese kann bei XLH zusätzlich sehr weit in die Schneidekanten der Frontzähne oder die Höckerspitzen der Seitenzähne reichende Ausläufer, sogenannte Pulpahörner, aufweisen.



Das Dentin ist weniger kompakt mineralisiert und kann entweder teilweise oder in seiner gesamten Schicht von untereinander **in Kontakt stehenden Hohlräumen** durchzogen sein. Diese Veränderungen führen dazu, dass bei einem Verlust von Zahnschmelz, z. B. durch Abnutzung, schnell **bakterielle Infektionen** entstehen können. Diese äußern sich häufig in **schmerzhaften Zahnabszessen** oder der **Bildung von Fisteln**, sowohl bei Milchzähnen als auch bei bleibenden Zähnen.



Weitere typische Merkmale sind **mikroskopisch feine Risse** im Zahnschmelz sowie eine verminderte Schmelzdichte. Beides begünstigt einen schnelleren **Schmelzverlust** und erleichtert das **Eindringen von Bakterien**, wodurch das Risiko für **Infektionen** zusätzlich steigt. Aufgrund der schnelleren Abnutzung der Milchzähne und wegen der kaum vorhandenen Einflussmöglichkeit durch eine systemische XLH-Therapie während der Bildungsphase dieser Zähne treten **Entzündungen** in dieser Gebissphase häufiger auf als bei bleibenden Zähnen.



XLH kann auch zu Veränderungen am Zahnhalteapparat führen. So ist **das Zahnzement**, das als dünne Schicht die gesamte Wurzeloberfläche bedeckt, bei Betroffenen in der Regel **weniger strukturiert** und von **geringerer Dicke**. Diese Veränderungen könnten das häufige **Auftreten von Entzündungen am Zahnhalteapparat** bei XLH erklären.



Vorbeugende Maßnahmen

Gründliche tägliche Zahnpflege reduziert die Bakterienmenge im Mund, schützt aber wegen der empfindlichen Zahnstruktur nicht vollständig vor Pulpa-Infektionen. Neben professioneller **Zahnreinigung**, **zahngesunder Ernährung** und dem Auftragen von **Fluoridlack** durch das zahnmedizinische Behandlungsteam helfen **regelmäßige Kontrollen**, das Kariesrisiko zu verringern. Diese sollten ab dem ersten Milchzahn in halbjährlichen Abständen durchgeführt werden.

Menschen mit XLH können wie nicht an XLH-Erkrankte Karies im Milch- wie im bleibenden Gebiss entwickeln. Aufgrund der besonderen Struktur des Dentins kann diese jedoch deutlich schneller zu einer schmerzhaften Reizung oder einer Infektion der Pulpa führen. Deshalb sind **umfassende Vorsorgemaßnahmen zur Kariesprävention** zu Hause und in der Praxis ratsam.

Bei XLH-Betroffenen verlaufen Pulpa-Infektionen manchmal unauffällig; deshalb sollten, sobald eine Mitarbeit altersbedingt möglich ist, regelmäßige Sensibilitätstests an allen Zähnen durchgeführt werden. Bei Verdacht auf Entzündung oder Absterben der Pulpa sollte eine Röntgenaufnahme erfolgen. Bei bleibenden Zähnen sollte eine Wurzelbehandlung eingeleitet werden.

Da feine, bis an die Schmelz-Dentin-Grenze reichende Pulpaausläufer nicht immer im Röntgenbild sichtbar sind, ist es besonders wichtig, die Schutzfunktion des Zahnschmelzes durch **prophylaktische Maßnahmen** zu erhalten. **Freiliegendes Dentin** sollte bei der Kontrolle früh erkannt und **bakteriendicht verschlossen** werden. Ein übermäßiger Schmelzabrieb, z.B. durch Zähneknirschen, sollte durch eine **Aufbisssschiene** verhindert bzw. verlangsamt werden (s. unten).

Dünnere Zahnschmelz in Fissuren und Grübchen sollte zeitnah **versiegelt werden**. Diese Versiegelungen müssen regelmäßig auf Dichtigkeit geprüft und gegebenenfalls erneuert werden, da sie sich auf den Kauflächen abnutzen können.

Bei Erwachsenen sollte das **Parodontitisrisiko** zweimal jährlich bewertet werden. Bei Bedarf ist eine **Parodontitis-Therapie** durchzuführen.



TÄGLICHE ZAHNPFLEGE

Gründliches Putzen entfernt Plaque und reduziert Bakterien.



PROFESSIONELLE ZAHNREINIGUNG

Regelmäßige Reinigung beim Zahnarzt unterstützt die Zahngesundheit.



ZAHNGESUNDE ERNÄHRUNG

Eine ausgewogene Ernährung schützt die Zähne und unterstützt den Körper.



FLUORIDLACK

Fluoridlack stärkt den Zahnschmelz und hilft, Karies vorzubeugen.



REGELMÄSSIGE KONTROLLEN

Kontrollen ab dem ersten Milchzahn - idealerweise alle 6 Monate.

Zahnerhaltende Therapie



Breiten sich Bakterien bei XLH bis ins weniger mineralisierte Dentin aus, gelangen sie schnell in pulpanahe Bereiche. Um eine Ausbreitung von Bakterien in tiefen Dentinschichten zu vermeiden, sollten **Zahnschäden frühzeitig behandelt** werden. Ist das Dentin im Bereich der Zahnkrone freigelegt, sollte eine Füllung einen weiteren Verlust von Hartgewebe und eine Infektion des Dentins und nachfolgend der Pulpa verhindern.

- Zahnärztliche Präparationen sollten **möglichst minimal-invasiv** sein, um das Risiko der Eröffnung großer Pulparäume oder ausgedehnter Pulpaausläufer zu reduzieren.
- Oszillierende Instrumente sollten bei Präparationen zurückhaltend verwendet werden, um **Schmelzrisse zu vermeiden**.



Zahnersatz

Zahnersatz kann durch störende Kontakte, z.B. zu hoch gearbeitete Prothesen oder raue Oberflächen, den Schmelz des Zahnes im gegenüberliegenden Kiefer schädigen. Neben der Härte des Zahnersatzmaterials beeinflussen auch Mikrostruktur, Rauigkeit und **funktionelle Beanspruchung den Schmelzabrieb**. Metallische Werkstoffe sind weicher und verformbarer als keramische Materialien. Glatte Oberflächen erzeugen weniger Abrieb. Eine sorgfältige Politur ist wichtig, um den **Verschleiß am gegenüberliegenden Zahn zu minimieren**. Ist eine Überkronung eines Zahnes erforderlich, sollten junge Betroffene Metallkronen in Betracht ziehen, da der Substanzverlust geringer gehalten werden kann als bei Vollkeramik oder keramisch verblendeten Metallkronen. Vollkeramische Verblendschalen bzw. Teilkronen können minimalinvasiv zur Wiederherstellung der Bisshöhe beitragen.



Wurzelbehandlungen

Bei XLH-Betroffene sollen abgestorbene, fistelnde, mit einer Entzündung an der Wurzelspitze behaftete oder gelockerte und **Schmerzen verursachende Milchzähne** entfernt werden. Im bleibenden Gebiss hingegen sollte bei abgestorbenen Zähnen eine Wurzelkanalbehandlung durchgeführt werden, um den **Zahnerhalt anzustreben**.



Bruxismus (Zähneknirschen)

Übermäßige Belastungen der Kontaktflächen zwischen den Zähnen beider Kiefer bei Bruxismus oder störenden Kontakten, z.B. bei zu hohen Füllungen oder Kronen, **können Schmelzrisse hervorrufen**. Daher sollten solche sogenannten „Suprakontakte“ vermieden werden. Eine harte, individuell angefertigte Okklusionsschiene (Aufbisschiene), die die Kauflächen eines Kiefers vollständig bedeckt, kann bei den bleibenden Zähnen ein **direkter mechanischer Schutz** sein und die Bruxismusaktivität und damit einen übermäßigen **Abrieb von Zahnhartsubstanz verringern**.



Kieferorthopädie

Eine kieferorthopädische Behandlung führt zu einer Bewegung der Zähne und einem umfassenden Umbau desjenigen Anteils des Kieferknochens, der die Zahnwurzeln umfasst. Ohne eine medikamentöse Unterstützung werden die **Ergebnisse einer kieferorthopädischen Behandlung als nicht vorhersehbar beschrieben**. Um den **Knochenstoffwechsel zu unterstützen**, wird empfohlen, ergänzend eine medikamentöse XLH-Therapie durchzuführen.

Über den Erfolg einer kieferorthopädischen Behandlung unter FGF23-Antikörper-Therapie liegen aktuell keine Langzeitergebnisse vor. Um diesen Knochenumbauprozessen mehr Zeit einzuräumen, wird empfohlen, bei XLH-Betroffenen Zahnbewegungen mit möglichst geringen Kräften durchzuführen. Dieses kann die Behandlungsdauer verlängern.



Parodontitis- und Periimplantitistherapie (Parodontitis = Entzündung des Zahnhalteapparates; Periimplantitis = Entzündung des Gewebes um ein Zahnimplantat)



Auch bei Betroffenen mit XLH nimmt die Häufigkeit und der Schweregrad von Parodontalerkrankungen mit dem Alter zu. Eine regelmäßige **parodontale Risikobewertung** wird bei Erwachsenen empfohlen. Das Parodontitisrisiko wird durch eine früh beginnende, kontinuierliche systemische Gabe von Vitamin D und Phosphat während der Kindheit reduziert. Wird diese Therapie im Erwachsenenalter fortgesetzt, verbessert sie die parodontale Gesundheit zusätzlich. Über den Einfluss einer FGF23-Antikörper-Therapie auf die Entwicklung oder während der Therapie einer Parodontitis liegen aktuell keine Langzeitergebnisse vor. Im Allgemeinen kann die **Parodontitistherapie** bei Menschen mit XLH nach denselben Grundsätzen erfolgen wie bei Personen ohne diese Erkrankung.

Die Behandlung einer Parodontitis oder einer Periimplantitis zielt darauf ab, die Entzündung und Taschenbildung zu verringern. Die Therapie soll entsprechend den AWMF Leitlinien für Parodontitisbehandlung bei nicht an XLH-Erkrankten erfolgen [S3-Leitlinie 083-023, S3-Leitlinie 083-043, S3-Leitlinie 083-056]. Eine unregelmäßige Einnahme von aktivem Vitamin D und Phosphat kann dazu führen, dass Betroffene schlechter auf eine Parodontitistherapie ansprechen. Deshalb empfiehlt es sich, bei einer Parodontitisbehandlung die Wiederaufnahme oder den Beginn einer herkömmlichen medizinischen Therapie zu erwägen. Bisher gibt es keine klinischen Studien, die zeigen, ob eine FGF23-Antikörper-Therapie den Behandlungserfolg bei einer Parodontitis oder Periimplantitis senkt oder verbessert.

Oszillierende Instrumente sollten zur Entfernung mineralisierter Beläge (Zahnstein, Konkreme) **vermieden werden, da sie Schmelzrisse verursachen können**. Parodontalchirurgische Eingriffe sind bei XLH möglich.



Zahnimplantate

In allen Publikationen, die über dentale Implantate bei XLH berichten, wird nachdrücklich empfohlen, aufgrund der geringeren Knochenumsatzrate ergänzend eine systemische Therapie mit aktivem Vitamin D und Phosphat durchzuführen. Eine bereits bestehende konventionelle Therapie, die den Knochenstoffwechsel unterstützt, sollte beibehalten bleiben oder drei bis sechs Monate vor der Implantation begonnen und nach Implantation weitere sechs Monate fortgeführt werden. **Die Einheildauer sollte auf 6 bis zu 13 Monate verlängert werden**. Werden eine gleichzeitige systemische Therapie und eine längere Einheilungszeit nicht eingehalten, ist eine geringere Erfolgsrate als bei nicht an XLH erkrankten Betroffenen zu erwarten. Während der Zeit der Implantation sollten die **Kalzium- und Phosphatkonzentrationen im Blut überwacht werden**.

Ähnlich wie bei anderen zahnmedizinischen Behandlungen lassen sich hinsichtlich der Implantat Versorgung keine abschließenden Aussagen bezüglich der Auswirkungen einer FGF23-Antikörpertherapie treffen.





Diese S3-Leitlinie (AWMF-Registernummer 083-048) wurde auf Initiative der Deutschen Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde e.V. (DGZMK), der Deutschen Gesellschaft für Kinderzahnmedizin e.V. (DGKiZ), der Deutschen Gesellschaft für Prothetische Zahnmedizin und Biomaterialien e.V. (DGPro) und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) unter Mitwirkung von Patient*innenorganisationen erarbeitet. Die Entwicklung der Leitlinie wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gefördert. Neben einer ausführlichen Langfassung existiert auch eine kürzere Patient*innenleitlinie. Ein Leitlinienreport und ein Evidenzbericht beschreiben die Methodik und den Entwicklungsprozess. **Diese Texte sind unter:** <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/083-048> einzusehen.



Quellen

DGKiZ, DGPro, DGCZ, GfH, DGZMK S3-Leitlinie „Versorgung seltener, genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne“, Langfassung, Version 1.0, 2024, AWMF-Registriernummer: 083-048, <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/083-048.html>. (Zugriff: 11.02.2026)

Haffner D, Emma F, Seefried L et al.: Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol. 2025 May;21(5):330-354. doi: 10.1038/s41581-024-00926-x.

Schilke R, Rienhoff, S, Rienhoff, J, Finke, CH, Kühnisch, J, Lussi, A, Kapferer-Seebacher, I. Zähne. In: Schnabel, D., Haffner, D., Seefried, L. (Hrsg): X-chromosomale Hypophosphatämie – Phosphatdiabetes – XLH, S. 40 – 54, UNI-MED Verlag, Bremen (2022); ISBN 978-3-8374-2442-3.

Schilke R, Jablonski-Momeni A. Phosphatdiabetes – Dentale Manifestationen und Implikationen auf die zahnärztliche Behandlung. Quintessenz Zahnmedizin. 2023;74:304-311 (2023)

Für medizinische Richtigkeit:

Dr. Reinhard Schilke
Medizinische Hochschule Hannover (MHH)
Klinik für Zahnerhaltung, Parodontologie und Präventivzahnmedizin
Carl-Neuberg Straße 1
30625 Hannover, Deutschland

Unser besonderer Dank gilt Prof. em. Dr. med. dent. Adrian Lussi, dipl. Chem. Ing. ETHZ (Universitäten Freiburg i.Br./Deutschland und Bern/Schweiz) für die Überlassung der histologischen Abbildungen!



Lektorat:

Dr. Reinhard Schilke
Martha Kirchhoff (Phosphatdiabetes e.V.)



Layout:

Jana Bombosch
Stand: 10/2026

Auf der [Webseite von Phosphatdiabetes e. V.](http://www.phosphatdiabetes.de) stehen weitere **Informationsmaterialien** rund um XLH und Phosphatdiabetes **kostenlos zum Download bereit**. Dort finden Betroffene, Angehörige und Interessierte verständlich aufbereitete Flyer und Broschüren zu wichtigen Themen wie Mundhygiene, XLH und Zähne oder Gehör bei Phosphatdiabetes.

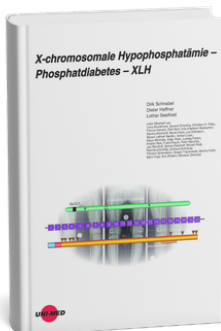
Die Materialien sollen Orientierung geben, Zusammenhänge verständlich erklären und dabei unterstützen, gut informiert mit Ärzt*innen, Zahnärzt*innen und weiteren Fachpersonen ins Gespräch zu gehen. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist verlässliche Aufklärung besonders wichtig: **Sie kann helfen, Beschwerden früher einzuordnen, Kontrolltermine bewusster wahrzunehmen und möglichen Folgeproblemen vorzubeugen.**

Die Arbeit von Phosphatdiabetes e. V. leistet hierzu einen wichtigen Beitrag. Der Verein informiert, vernetzt Betroffene und Familien, schafft Sichtbarkeit für Phosphatdiabetes und setzt sich für mehr Wissen, Austausch und bessere Versorgung ein.

Alle Flyer und Broschüren können kostenfrei heruntergeladen werden.



WWW.PHOSPHATDIABETES.DE



X-chromosomale Hypophosphatämie - Phosphatdiabetes - XLH

Aus der Reihe UNI-MED Science
Im Buchhandel erhältlich

ISBN 978-3-8374-2442-3

INFORMATIONEN FÜR PATIENT*INNEN UND BEHANDLER*INNEN ZU ZÄHNEN UND ZAHNBEDINGTEN ERKRANKUNGEN

BEI HEREDITÄREN HYPOPHOSPHATÄMISCHEN RACHITIS-FORMEN

Schwerpunkt: X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH)

S3-LEITLINIE (ZUSAMMENFASSUNG)



ABSCHNITT
FÜR ZAHNÄRZT*INNEN



SELTENE ERKRANKUNG,
SPEZIELLE HERAUSFORDERUNGEN.



WISSEN SCHAFFEN,
VERSORGUNG VERBESSERN.



GEMEINSAM FÜR EINE
BESTMÖGLICHE ZAHNGESUNDHEIT



MÖGLICHKEITEN. MASSNAHMEN. ZUKUNFT.
FÜR DIE ZAHNÄRZTLICHE PRAXIS.

XLH

Die X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH oder auch Phosphatdiabetes genannt) ist eine Erkrankung des rachitischen Formenkreises. Sie gehört zu den seltenen Erkrankungen und hat außer der Bezeichnung „Diabetes“ (aus dem Griechischen: hindurchgehen, durchfließen) nichts mit den häufig vorkommenden, insulininduzierten Diabetestypen gemein.

Ätiologie

Rachitis kann durch einen Kalzium- oder Phosphatmangel verursacht werden. Eine phosphopenische Rachitis resultiert am häufigsten aus einer verminderten Phosphatrückresorption in der Niere, was zu einer Hypophosphatämie führt. Zusätzlich ist nicht selten die Vitamin D-Synthese gestört.

Ursächlich für den Phosphatverlust bei der mit etwa 80 % häufigsten Form einer phosphopenischen Rachitis, der XLH, ist eine X-chromosomal dominant vererbte Mutation im PHEX-Gen, bei der ein hauptsächlich in Knochen (Osteoblasten und Osteozyten) und Zähnen (Odontoblasten und Zementoblasten) exprimiertes Protein (FGF23) betroffen ist. Über 600 verschiedene Mutationen beeinflussen die unterschiedliche Ausprägung der Symptome.



Häufigkeit und Diagnosealter

Die Neuerkrankungsrate (Inzidenz) von XLH wird mit 3,9 pro 100.000 Lebendgeburten und der Krankheitsbestand (Prävalenz) zwischen 1,7 bis 4,8 pro 100.000 Menschen angegeben. Bei etwa zwei Drittel der Patient*innen ist die Erkrankung aufgrund einer positiven Familienanamnese bekannt, bei etwa einem Drittel wird die Diagnostik erst zwischen dem 12. und 24. Lebensmonat oder später eingeleitet.



Symptome

Zu den klinischen Folgen von XLH können Rachitis, Osteomalazie, Knochen- und Muskelschmerzen, Beindeformitäten, vorzeitige Verknöcherung der Schädelnähte und eine unverhältnismäßige Kleinwüchsigkeit sowie eine Vielzahl weiterer Symptome gehören. Die Patient*innen zeigen außerdem Störung der Schmelz-, Dentin- und Zemententwicklung sowie des parodontalen Knochens in beiden Dentitionen, weshalb bisweilen als Parallele zu den skelettalen Veränderungen die Bezeichnung „**Odontomalazie**“ verwendet wird.



Therapie

Bis 2018 konnten Betroffene ausschließlich mit mehrmals täglichen Dosen oraler Phosphatpräparate und aktivem Vitamin D behandelt werden (sog. „konventionelle Behandlung“). Diese Therapie kann Rachitis und Osteomalazie lindern, die Bildung von Zahnabszessen begrenzen und das Wachstum bei Kindern mit XLH teilweise verbessern. Dennoch ist die Körpergröße im Erwachsenenalter bei der Mehrheit der Patient*innen verringert.



Seit 2018 ist zur Behandlung von XLH ein Medikament mit dem Wirkstoff Burosumab erhältlich. Dies ist ein rekombinanter, vollständig humaner monoklonaler IgG1-Antikörper gegen ein Protein, das für den Phosphatverlust in den Nieren verantwortlich ist. Das Medikament wird in der Regel bei Kindern alle zwei Wochen und bei Erwachsenen alle vier Wochen subkutan injiziert.

Eine Kombination der konventionellen oralen mit der subkutanen XLH-Therapie ist nicht zugelassen. Die medikamentöse systemische XLH-Therapie kann einige Symptome lindern.

Bei den dentalen Veränderungen ist sie jedoch nur wirksam, wenn sie während der Zahnmineralisation regelmäßig und ausreichend erfolgt. Wenn XLH in den ersten Lebensmonaten diagnostiziert und eine Behandlung begonnen würde, wären die Zahnkronen der Schneidezähne der 1. Dentition bereits mineralisiert. Wird die Diagnostik zwischen dem 12. und 24. Lebensmonat oder später eingeleitet, sind bereits die Zahnkronen aller Zähne der 1. Dentition sowie mehr oder minder große Anteile der ersten Molaren und der Schneidezähne der 2. Dentition mineralisiert. Somit können diese Zähne bzw. Zahnanteile von einer systemischen medikamentösen XLH-Therapie nicht mehr profitieren.



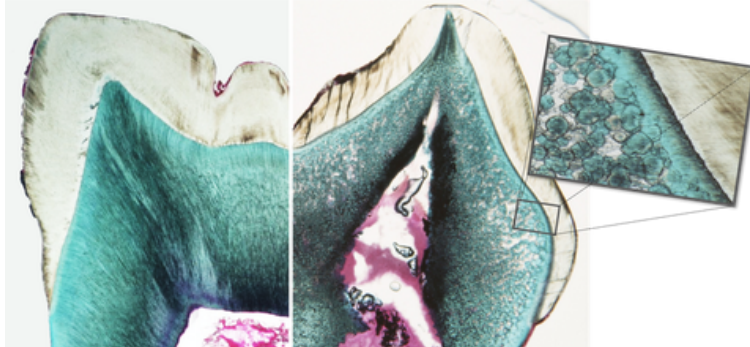
Dentale Veränderungen

Dentales Leitsymptom von XLH sind endodontische Infektionen an scheinbar intakten, kariesfreien Zähnen ohne vorangegangenes Trauma. Die dentalen Auswirkungen von XLH machen einen nicht unwesentlichen Anteil an der beeinträchtigten Lebensqualität der betroffenen Patienten aus.

Dentin – Für die gravierenden dentalen Symptome sind hauptsächlich **Mineralisationsstörungen des Dentins** verantwortlich. Während der Dentinmineralisation bilden sich erste Verkalkungszentren, sogenannte Kalkosphärite. Physiologisch wachsen diese im weiteren Verlauf an, fusionieren und bilden so eine annähernd gleichmäßig mineralisierte Dentinschicht, die lediglich von Dentinkanälchen durchzogen wird. Bei XLH können große Anteile als mindermineralisiertes, sogenanntes Interglobulardentin vorliegen, da das Anwachsen der Kalkglobuli nur unvollständig erfolgt, sodass mehr oder minder große Abschnitte eine poröse Struktur aufweisen. Dort wechseln sich hypomineralisierte Zonen mit Protein gefüllten, untereinander in Verbindung stehenden Zwischenräumen ab. **Diese poröse Dentinstruktur reduziert die mechanischen Eigenschaften, kann dazu beitragen, dass sich im spröden Schmelz leicht Risse bilden, Schmelzanteile abbrechen oder Höcker frakturieren können sowie eine bakterielle Besiedlung schneller voranschreitet.** Bakterien können über Karies, freiliegendes Dentin oder Schmelzrisse in das poröse Dentin gelangen und schneller zu einer Pulpainfektion führen. **Außerdem werden vergrößerte Pulpa-lumina und extrem extendierten Pulpaausläufern beobachtet.**

GESUNDER BLEIBENDER BACKENZAHN

MILCHBACKENZAHN BEI XLH



Färbung: Fuchsin/Lichtgrün; Vergrößerung: 3,2x; mit freundlicher Genehmigung von Prof. A. Lussi

Links: Physiologisch sind die Schichtdicken von Schmelz und Dentin deutlich größer als bei dem rechts abgebildeten Molar der 1. Dentition. Der Schmelz zeigt eine weitgehend homogene Struktur. In dem kompakten Dentin sind dunkel angefärbte, feine von der Pulpa zur Schmelz-Dentingrenze verlaufende Dentintubuli zu erkennen.

Ausschnittvergrößerung: Die an der Schmelz-Dentingrenze liegende, dünne Manteldentinschicht grenzt sich von dem zirkumpulpalen globulären Dentin deutlich ab.

Rechts: In der dünnen Schmelzschicht sind okklusal Risse gut erkennbar. Das Dentin ist bis in die Höckerspitze extendiert. Ein feiner Pulpaausläufer zieht sich bis weit in den Höcker. Das zirkumpulpale Dentin setzt sich fast vollständig aus hellgrün angefärbtem, kugelförmigem Dentin zusammen. Zwischen den Detinglobuli sind helle, proteingefüllte Zwischenräume erkennbar. Dieses nicht vollständig mineralisierte Dentin wird als Interglobulardentin bezeichnet. Es ist für die verringerten mechanischen Eigenschaften der Zähne und die hohe Empfänglichkeit für bakterielle Penetration verantwortlich.

Schmelz

Schmelz kann bei XLH häufig Risse oder bis zu 4 µm breite Spalten aufweisen, die sich bis zur Schmelz-Dentin-Grenze erstrecken. Ob die Schmelzschicht in ihrer Ausdehnung reduziert ist oder der Schmelz eine geringere Dichte oder Härte aufweist, wird in der Literatur kontrovers beschrieben.

Zement und Parodontium

Die Dicke der koronalen azellulären Zementschicht ist etwa halbiert, die Sharpey-Fasern sind ungünstig ausgerichtet oder fehlen sogar. Zement und Alveolarknochen von XLH-Patienten zeigen ein geringeres Volumen, eine signifikant reduzierte Mineralisation und Kristallinität sowie einen signifikant erhöhten Karbonatgehalt des Apatits. Der Alveolarknochen weist weniger Trabekel auf. Die Gesamtheit der Veränderungen von Zement und Alveolarknochen kann zu einer reduzierten statischen und dynamischen Stabilität des Parodonts führen, was das Parodontitisrisiko erhöhen könnte.



Handlungsempfehlungen der Leitlinie

SOLL / SOLL NICHT
Starke Empfehlung

SOLLTE / SOLLTE NICHT
Empfehlung

KANN
Offene Empfehlung

SOLL

Zahnärztliche Untersuchungen sollen in mindestens halbjährlichen Abständen erfolgen. Auf Symptome von Pulpaentzündungen oder -nekrosen, wie Schmerzen, Farbveränderungen, Fisteln, Schwellungen oder Abszesse, an kariesfreien Zähnen ohne vorangegangenes Trauma soll geachtet werden. Die Diagnostik ist ggf. durch Sensibilitätstests und durch Röntgenaufnahmen zu erweitern.

SOLL

Exponiertes koronales Dentin soll adhäsiv abgedeckt und kariöse Läsionen sollen frühzeitig therapiert werden, um eine Infektion der Pulpa und einen weiteren Substanzverlust zu vermeiden.

SOLL

Präparationen sollen wenig invasiv erfolgen, um das Risiko zu minimieren, extendierte Pulpaausläufer oder große Pulpalumina zu eröffnen.

SOLL

In der ersten Dentition sollen bei XLH avitale, fistelnde, mit einer apikalen Parodontitis behaftete oder gelockerte und Schmerzen verursachende Zähne extrahiert werden. Die Indikation für einen Lückenhalter ist individuell zu stellen.

SOLLTE

In der zweiten Dentition sollten avitale Zähne bei Patienten mit XLH endodontisch behandelt werden, um den Zahnerhalt anzustreben.

KANN

Für Betroffene mit umfangreichen Therapiebedarfen kann eine Zahn-sanierung in Allgemeinanästhesie (z. B. Sedierung, Intubationsnarkose) erfolgen, wenn eine Behandlung anderweitig nicht möglich ist.

Weitere Therapieempfehlungen außerhalb der Leitlinie

Alle Möglichkeiten das Karies- und Erosionsrisiko zu senken sollen, wie bei anderen Patienten auch, ausgenutzt werden (Ernährungsberatung, Motivation zur und Instruktion für eine effektive häusliche Mundhygiene, Fluoridanwendung, ggf. Fissurenversiegelung auch an Prämolaren oder Frontzähnen).

Werden unphysiologische Abrasionen/Attritionen beobachtet, sollten Suprakontakte ausgeschlossen und eine Okklusionsschiene in Erwägung gezogen werden, um das Risiko einer Dentinexposition zu reduzieren.

Oszillierende Instrumente zur Präparation des Zahnes oder bei einer Zahnsteinentfernung sollten zurückhaltend eingesetzt werden, damit Schmelzrisse nicht iatrogen provoziert werden.

Bei allen Behandlungen, die Umbauleistungen des Alveolarfortsatzknochens erfordern, wie operative Maßnahmen am Parodontium, kieferorthopädische oder implantologische Behandlungen, sollte eine bestehende systemische medikamentöse XLH-Therapie begleitend fortgeführt oder vor Beginn der Behandlungen eingeleitet werden, da dieses den Behandlungserfolg verbessert. Dem Knochen sollte eine längere Dauer (etwa doppelt so lange wie sonst üblich) für den Umbau eingeräumt werden.



Quellen

DGKiZ, DGPro, DGCZ, GfH, DGZMK S3-Leitlinie „Versorgung seltener, genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne“, Langfassung, Version 1.0, 2024, AWMF-Registriernummer: 083-048, <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/083-048.html>. (Zugriff: 11.02.2026)

Haffner D, Emma F, Seefried L et al.: Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol. 2025 May;21(5):330-354. doi: 10.1038/s41581-024-00926-x.

Schilke, R, Rienhoff, S, Rienhoff, J, Finke, CH, Kühnisch, J, Lussi, A, Kapferer-Seebacher, I. Zähne. In: Schnabel, D., Haffner, D., Seefried, L. (Hrsg): X-chromosomale Hypophosphatämie – Phosphatdiabetes – XLH, S. 40 – 54, UNI-MED Verlag, Bremen (2022); ISBN 978-3-8374-2442-3.

Schilke R, Jablonski-Momeni A. Phosphatdiabetes – Dentale Manifestationen und Implikationen auf die zahnärztliche Behandlung. Quintessenz Zahnmedizin. 2023;74:304-311 (2023)



Für medizinische Richtigkeit:

Dr. Reinhard Schilke
Medizinische Hochschule Hannover (MHH)
Klinik für Zahnerhaltung, Parodontologie und Präventivzahnmedizin
Carl-Neuberg Straße 1
30625 Hannover, Deutschland

Unser besonderer Dank gilt Prof. em. Dr. med. dent. Adrian Lussi, dipl. Chem. Ing. ETHZ (Universitäten Freiburg i.Br./Deutschland und Bern/Schweiz) für die Überlassung der histologischen Abbildungen!



Lektorat:

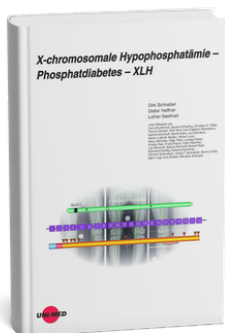
Dr. Reinhard Schilke
Martha Kirchhoff (Phosphatdiabetes e.V.)



Layout:

Jana Bombosch
Stand: 10/2026

Das Buch „X-chromosomale Hypophosphatämie – Phosphatdiabetes – XLH“ aus der Reihe UNI-MED Science (herausgegeben von Prof. Dr. Dirk Schnabel, Prof. Dr. Dieter Haffner und Prof. Dr. Lothar Seefried) ist ein spezialisiertes medizinisches Fachbuch über das seltene Krankheitsbild XLH (X-chromosomale Hypophosphatämie).



Das Buch (1. Auflage 2022, Gebundene Ausgabe) ist regulär im Buchhandel sowie bei gängigen Online-Anbietern bestellbar.

ISBN 978-3-8374-2442-3

Patient*inneninformationen zu Phosphatdiabetes zum Auslegen in der Praxis oder Klinik können kostenfrei angefordert werden unter info@phosphatdiabetes.de

WWW.PHOSPHATDIABETES.DE