

## **Leitlinienreport zur S1 Leitlinie: Vitamin-D-abhängige Rachitiden (E.55.0) (VDAR I und II)**

AWMF-Register-Nummer: 174-009

Version 3.0 (Juni 2022)

### **Autoren des Leitlinienreports**

Dr. D. Schnabel (federführend für die Knochen-Leitliniengruppe der DGKED),  
Prof. Dr. Susanne Bechtold-Dalla Pozza (Leitlinienkoordinatorin der DGKED, AWMF-  
Leitlinien-beraterin)

---

### **Herausgeber**

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V.

### **Federführende Fachgesellschaft**

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V.

### **Kontakt**

Geschäftsstelle der DGKED e.V.  
Wolfgang Seel  
Chausseestraße 128-129  
10115 Berlin



[http:// www.paediatrische-endokrinologie.de/](http://www.paediatrische-endokrinologie.de/)

Tel: 030 / 28 04 68 04

Fax: 030 / 28 04 68 06

E-Mail: [w.seel@dgked.de](mailto:w.seel@dgked.de)

### **Koordination der Leitlinienentwicklung der DGKED e.V.**

Prof. Dr. Susanne Bechtold-Dalla Pozza  
AWMF-Leitlinienberaterin  
Oberärztin pädiatrische Endokrinologie & Diabetologie im iSPZ  
Diabetologin DDG  
Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU München  
Lindwurmstr. 83  
80337 München  
Tel +49 89 4400 55137  
Fax +49 89 4400 55166  
Email: [Susanne.Bechtold@med.uni-muenchen.de](mailto:Susanne.Bechtold@med.uni-muenchen.de)

## Inhaltsverzeichnis

<b>Einleitung</b> .....	3
<b>1. Geltungsbereich und Zweck</b> .....	3
<b>Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas</b> .....	3
<b>Zielorientierung der Leitlinie</b> .....	3
<b>Patientenzielgruppe</b> .....	3
<b>Versorgungsbereich</b> .....	3
<b>Anwenderzielgruppe/Adressaten</b> .....	3
<b>2. Zusammensetzung der Leitliniengruppe</b> .....	3
<b>Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligte Berufsgruppen</b> .....	3
<b>3. Methodologische Exaktheit</b> .....	4
<b>Recherche, Auswahl und Bewertung wissenschaftlicher Belege     (Evidenzbasierung)</b> .....	4
<b>Verwendung existierender Leitlinien zum Thema</b> .....	4
<b>Systematische Literaturrecherche (nicht relevant für S1-Leitlinien)</b> .....	4
<b>Auswahl und Bewertung der Evidenz (nicht relevant für S1-Leitlinien)</b> .....	4
<b>Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung</b> .....	5
<b>4. Externe Begutachtung und Verabschiedung</b> .....	5
<b>5. Redaktionelle Unabhängigkeit</b> .....	5
<b>6. Verbreitung und Implementierung</b> .....	6
<b>7. Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren</b> .....	6
<b>Anhang</b> .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>

## Einleitung

Es handelt sich um angeborene Störungen des Vitamin-D-Stoffwechsels. Bei der VDAR I führen Mutationen im CYP27B1-Gen zu unterschiedlich starken Enzymaktivitätsverlusten der 1 $\alpha$ -Hydroxylase. Die renale Synthese von 1,25(OH) $_2$ D ist gestört. Bei der VDAR II liegt ursächlich ein Rezeptor- oder Postrezeptordefekt für 1,25(OH) $_2$ D zugrunde. Mutationen im Vitamin-D-Rezeptor-Gen (VDR) verhindern die Wirkung des aktiven Vitamin D am VDR. Beide Krankheitsbilder sind selten und folgen in der Regel einem autosomal-rezessiven Erbgang. Sie zeichnen sich durch ein fehlendes Ansprechen auf die übliche Vitamin-D- und Calciumtherapie aus.

## 1. Geltungsbereich und Zweck

### Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas

Vitamin D-abhängige Rachitiden stellen seltene Differentialdiagnosen der calcipenischen Rachitis besonders im Säuglings- und Kleinkindesalter dar. Beide Formen sind zumeist mit ausgeprägten Hypocalcämien assoziiert. Eine rasche Diagnose und Initiierung der Behandlung ist somit erforderlich.

Die vorliegende Fassung ist eine Aktualisierung der bereits bei der AWMF hinterlegten Leitlinie.

### Zielorientierung der Leitlinie

Diese Leitlinie soll Ärzten bei der Verdachtsdiagnose Vitamin D-abhängige Rachitiden eine diagnostische und therapeutische Hilfe sein.

### Patientenzielgruppe

Kinder und Jugendliche mit Vitamin-D-abhängigen Rachitiden und deren Eltern.

### Versorgungsbereich

Pädiatrische Endokrinologie, Kinder- und Jugendärzte

### Anwenderzielgruppe/Adressaten

Ärzte/Ärztinnen im niedergelassenen Bereich und in Kliniken sowie Ambulanzen an Spezialeinrichtungen.

## 2. Zusammensetzung der Leitliniengruppe

### Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligte Berufsgruppen

Von Professor Dr. Wölfel, dem Präsidenten der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und - Diabetologie (DGKED) wurde als Vertreter der DGKED und Koordinator der

Leitlinienüberarbeitung Herr Dr. Schnabel (Berlin) benannt.

Des Weiteren war die Arbeitsgruppe Knochenstoffwechsel der DGKED e.V. an der Leitlinienüberarbeitung beteiligt (alphabetisch): S. Bechtold-Dalla-Pozza, H. Hoyer-Kuhn, C. Land, Mirko Rehberg und O. Semler.

Als AWMF-Leitlinienberaterin stand Prof. Dr. Susanne Bechtold-Dalla Pozza für die methodische Betreuung zur Verfügung.

### **3. Methodologische Exaktheit**

Am 1.11.2020 wurde die Leitlinie zur Überarbeitung bei der AWMF angemeldet. Es wurde festgelegt, dass Dr. Schnabel eine Aktualisierung der Leitlinie vorlegt und diese per E-Mail an Spezialisten der AG Knochenstoffwechsel der DGKED verschickt. Dieser Entwurf wurde dann von diesen angeschriebenen Mitgliedern überarbeitet und auf der AG-Sitzung am 23.6.2021 vorgestellt und mit dem Plenum diskutiert. Die Änderungen wurden dann in den Textentwurf eingearbeitet und noch einmal an die bei der Sitzung aktiven AG-Mitglieder versandt. Die konzertierte Leitlinie wurde dann dem Vorstand der DGKED vorgelegt und genehmigt.

#### **Recherche, Auswahl und Bewertung wissenschaftlicher Belege (Evidenzbasierung)**

Die Gliederung der bisherigen S1-Leitlinie wurde übernommen.

#### **Verwendung existierender Leitlinien zum Thema**

Beim Leitlinien-Erstellungsprozess wurden die vorhandenen themenrelevanten Leitlinien Nr. 174-005, 174-006, 174-007 und 174-008 berücksichtigt.

#### **Systematische Literaturrecherche (nicht relevant für S1-Leitlinien)**

Anhand vorgegebener Stichworte, die sich auch nach der Gliederung der Leitlinie orientierten, erfolgte eine systematische Recherche der Literatur in der Datenbank Medline über [www.PubMed.org](http://www.PubMed.org) durch Dr. Schnabel (Zeitraum: 2010 bis 2014, Schlagwörter: Vitamin D-dependent rickets type I / II, diagnostic / treatment. Mutations in CYP27B1 and/or vitamin D receptor gene.

#### **Auswahl und Bewertung der Evidenz (nicht relevant für S1-Leitlinien)**

Die Auswahl der Evidenz erfolgte initial durch Dr. Schnabel nach thematischer Relevanz im Konsens mit der Leitliniengruppe.

Da es sich um eine S1-Leitlinie handelt, wurde die Evidenz der Arbeiten nicht berücksichtigt bzw. bewertet.

### **Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung**

Der erste Entwurf der S1-Leitlinie wurde im Mai 2021 erstellt und per E-Mail an alle Beteiligten verschickt. Die Kommentare und Verbesserungsvorschläge der Leitlinienmitglieder wurden dann auf dem Treffen der „AG Knochenstoffwechsel der DGKED“ im Juni 2021 diskutiert und Änderungsvorschläge in die Leitlinie eingefügt. Die finale Version wurde danach noch einmal per Email an die bei der Sitzung aktiven AG-Mitglieder sowie die Leitlinienmitglieder versandt und eine abschließende Zustimmung eingeholt.

## **4. Externe Begutachtung und Verabschiedung**

Diese Version der S1-Leitlinie wurde den Vorständen der beteiligten Fachgesellschaften (DGKED und DGKJ) zur Kommentierung bzw. finalen Verabschiedung im Juni 2021 zugeschickt. Die eingegangenen Kommentare bzw. Änderungswünsche wurden gesammelt und im Konsens mit der Leitliniengruppe wurden Änderungen im Leitlinientext vorgenommen. Die Kommentierenden wurden über den Umgang mit eingegangenen Kommentaren informiert. Die finale Version der Leitlinie wurde im März 2022 erstellt. Die konzertierte Leitlinie wurde dann dem Vorstand der DGKED vorgelegt und am 19.5.2022 genehmigt. Die DGKJ stimmte der Leitlinie am 20.6.2022 zu.

## **5. Redaktionelle Unabhängigkeit**

Eine Finanzierung der Leitlinie ist nicht erfolgt. Eine Bewertung möglicher Interessenskonflikte wurde vom Vorstand der DGKED besprochen und nach der Diskussion angenommen. Besprochen und beurteilt wurden die Interessenskonflikte immer nach drei Stufen gering, moderat und hoch (Skala von 1-3). Als keinen oder geringen Interessenskonflikt bewerteten wir, wenn Vortrags,- oder Gutachtertätigkeiten mit direkten, - oder indirekten finanziellen Zuwendungen von <500€/Jahr (in den letzten 3 Jahren) bezuschusst wurden. Einen moderaten Interessenskonflikt sahen wir dann, wenn entsprechende finanzielle Zuwendungen sich auf >500€/Jahr (in den letzten 3 Jahren) beliefen oder eine wissenschaftliche,- oder gutachterliche Tätigkeit überwiegend von der Industrie bezahlt wurde. Als hohen Interessenskonflikt stuften wir ein, wenn eine beteiligte Person >50% seines Gehaltes direkt von der entsprechenden Industrie bezieht. Bei Vorliegen eines Interessenskonfliktes wurde dann eine Konsequenz gezogen (z.B. Ausschluss aus der Diskussion oder Abstimmung), wenn:

- ein Themenbezug des Interesses zu der Leitlinie bestand

- Die betroffene Person innerhalb der Leitliniengruppe einen Entscheidungs- und Ermessensspielraum hatte, der sich auf den Inhalt der Leitlinie auswirken könnte.

Alle Leitlinienautoren haben etwaige Interessenskonflikte bezüglich der jeweiligen Leitlinieninhalte dem DGKED-Leitliniensekretariat auf dem Formblatt der AWMF dargelegt(siehe Tabelle 1). Der Vorstand der DGKED kam nach eingehender Diskussion der Interessen zu dem Schluss, dass bei keinem Autor ein thematischer Bezug für diese Leitlinie besteht, da keine Empfehlungen für spezielle Therapieverfahren, Produkte oder Medikamente mit Präferenz bestimmter Hersteller gegeben wurden. Die Leitlinie wurde ehrenamtlich überarbeitet. Die Interessenskonflikte der Autoren wurden in der anhängenden Tabelle offengelegt.

## 6. Verbreitung und Implementierung

Die finale Leitlinienversion wird auf den Internetseiten der DGKED sowie der beteiligten Fachgesellschaften/Organisationen publiziert. Die Leitlinie soll auf der nächsten Jahrestagung der DGKED vorgestellt werden.

## 7. Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren

Die aktuelle Leitlinie soll ab Datum der Veröffentlichung (Juli 2022) maximal 5 Jahre gültig sein. Die Koordination der Überarbeitung unterliegt federführend Herrn Dr. Schnabel (Berlin).

### Kommentare und Änderungsvorschläge zur Leitlinie bitte an:

Herrn Dr. D. Schnabel

Adresse:

Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Otto-Heubner-Centrum für Kinder- und Jugendmedizin / SPZ

Charite Universitätsmedizin Berlin

Augustenburger Platz 1

D 13353 Berlin

**Versionsnummer: 3.0**

E-Mail: [dirk.schnabel@charite.de](mailto:dirk.schnabel@charite.de)

**Versionsnummer: 1.0 von 2010 publiziert unter 027-039**

**Erstveröffentlichung: 01/2010**

**Überarbeitung von: 06/2022**

**Nächste Überprüfung geplant: 06/2027**

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**