

S1 -Leitlinie 174-007: Vitamin-D-Mangel-Rachitis

AWMF-Register Nr.174/007 Klasse: S1

S1 -Leitlinie – Vitamin-D-Mangel-Rachitis

Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED) e.V. in Zusammenarbeit mit: der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) e.V.

DEFINITION UND BASISINFORMATION

Die Vitamin-D-Mangel-Rachitis ist eine kalzipenische Rachitis mit gestörter Mineralisierung und Strukturstörung der Wachstumsfuge infolge unzureichender Zufuhr, fehlender adäquater Vitamin-D-Prophylaxe, endogener Synthese oder intestinaler Malabsorption von Vitamin D. Der Mangel an Vitamin-D führt zur verminderten intestinalen Absorption von Kalzium. Differenzialdiagnostisch zu unterscheiden ist die Vitamin-D-Mangel-Rachitis von den Vitamin-D-abhängigen Rachitisformen (VDAR) sowie den hypophosphatämischen Rachitisformen. Gefährdet sind besonders Säuglinge/Kleinkinder sowie Adoleszenten mit wenig Sonnenexposition der Haut, dunkler Pigmentierung und /oder geringer Kalzium-/Vitamin D-Zufuhr. Wird eine Vitamin-D-Mangel-Rachitis außerhalb des Säuglings-/Kleinkindesalters bzw. der Pubertät diagnostiziert, so kommen differenzialdiagnostisch u.a. chronische Malabsorptionsstörungen (Zöliakie, Mukoviszidose, Morbus Crohn), Lebersynthesstörungen, Gallenwegserkrankungen oder eine chronische Niereninsuffizienz als Ursache in Betracht.

Die Diagnose Vitamin-D-Mangel-Rachitis wird gestellt durch Anamnese, körperlichen Untersuchungsbefund, laborchemische Veränderungen (AP- und PTH-Erhöhung, erniedrigter 25-OHD-Spiegel) und bestätigt durch den radiologischen Nachweis.

LEITSYMPTOME

Skelett: Achsenabweichungen (Knie), Verbiegungen (Diaphyse), Auftreibung bzw. Becherung der metaphysären Wachstumsfugen, Glockenthorax, rachitischer Rosenkranz, Craniotabes.

Neurologie: Muskuläre Hypotonie, Tetanie, allgemeine motorische Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle.

Sonstige: Erhöhte Infektanfälligkeit, Herzrhythmusstörung bei schwerer Hypokalzämie, Gingivahyperplasie.

DIAGNOSTIK

Gebräuchliche Verfahren

Labor: Alkalische Phosphatase im Serum (AP), S-Kalzium, S-Phosphat, S-Kreatinin, U-Phosphat, U-Kreatinin, intaktes PTH, 25-OHD

Bildgebung: Röntgenaufnahme Hand links sowie Knie links. Bewertung des Schweregrades der Rachitis nach dem Thacher-Score (2000).

Bewertung

Siehe Tabelle E19-1.

	AP	S-Phosphat	S-Kalzium	25-OHD	PTH
Vitamin D-Mangel-Rachitis	↑↑↑	normal / ↓	normal / ↓	↓↓↓	↑↑↑
Hypophosphatämische Rachitis	↑	↓↓	normal	normal	normal

Ausschlussdiagnostik

Erhöhte AP, normal bis erniedrigtes PTH, normales 25-Hydroxyvitamin D bei einer Hypophosphatämie sprechen für eine hypophosphatämische Rachitis.
Normale AP schließt eine Rachitis aus (Ausnahme: normal bis erniedrigte AP bei Hypophosphatasie, renal tubuläre Azidose).
Normales PTH schließt eine kalzipenische Rachitis (Vitamin-D-Mangel, VDAR I, II, III) aus.

Nachweisdiagnostik

Alkalische Phosphatase, intaktes PTH, Kalzium, Phosphat, Kreatinin im Serum, erniedrigtes 25-OHD.

Entbehrliche Diagnostik

Knochendichtemessung, Kollagenmarker (Crosslinks/Kollagen-1, Peptid, Hydroxyprolin u.a.), 1,25(OH)₂D bei gesichertem Vitamin-D-Mangel (25-OHD erniedrigt).

Durchführung der Diagnostik

Kinder-/Jugendarzt, Pädiatrischer Endokrinologe/Diabetologe.

THERAPIE

Kausale Therapie

Die Therapie der Vitamin-D-Mangel-Rachitis sollte bis zum Alter von 12 Monaten mit 2000 IE Vitamin D₃ und zusätzlichen Kalziumgaben (40–80 mg/kg/Tag) für die Dauer von 12 Wochen erfolgen. Danach sollte die Durchführung der Prophylaxe mit 500 IE Vitamin D₃ bis zu Ende des 1. Lebensjahres folgen. Ab dem 2. Lebensjahr bis zum Alter von 12 Jahren sollte die Behandlung mit 3000–6000 IE Vitamin D₃ und zusätzlichen Kalziumgaben (mindestens 500 mg/Tag) für die Dauer von 12 Wochen erfolgen. Bei Diagnose ab dem 13. Lebensjahr erfolgt die Therapie mit 6000 IE Vitamin D und 500–1000 mg Kalzium pro Tag.

Nach Beginn der Therapie sollte nach 3–4 Wochen eine Laborkontrolle durchgeführt werden, um gegebenenfalls eine Dosisanpassung von Kalzium bzw. Vitamin D vorzunehmen. Bei dem ausbleibenden Abfall / Normalisierung des Parathormons ist ggf. die Behandlungsdiagnose zu überprüfen (DD: Vitamin D-abhängige Rachitis Typ I, II, II)

Bei Risikogruppen (chronische Erkrankungen, Migranten mit dunklem Hautkolorit, Kindern/Jugendlichen mit antiepileptischer Therapie) ist eine tägliche Einnahme von 1000 IE/Tag generell zu empfehlen. Ausschließlich gestillte Säuglinge sollten mindestens bis zum 2. Lebensjahr 500 IE/Tag erhalten.

Symptomatische Therapie

Bei hypokalzämischen Krämpfen bzw. Tetanien intravenöse 10% Kalziumglukonatlösung 1–2 ml/kg KG langsam intravenös (**cave:** Herzrhythmusstörung). Danach bei anhaltender Hypokalzämie möglichst Kalziumgaben zügig auf oral umstellen (**cave:** Nekrosegefahr).

Interventionelle Therapie

Es ist zwingend erforderlich, neben der hochdosierten Vitamin-D-Substitution Kalzium in ausreichender Menge zu substituieren. Ansonsten besteht in der Initialphase der Behandlung die Gefahr eines hypokalzämischen Krampfanfalls.

Korrekturoperationen der Beinachsenfehlstellungen sind in der Regel nicht erforderlich, allerdings kann es durchaus 2–3 Jahre bis zur vollständigen Beinachsenbegradigung bei adäquater Kalzium- und Vitamin D-Zufuhr dauern.

Therapiedurchführung

Kinder-/Jugendarzt, Pädiatrischer Endokrinologe/Diabetologe.

PROPHYLAXE

Vitamin-D-Prophylaxe mit mindestens 500 IE im 1. Lebensjahr, gegebenenfalls auch bei Risikogruppen (s.o.).

LITERATUR

Reinehr T†, Schnabel D*†, Wabitsch M, Bechtold-Dalla Pozza S, Bühner C, Heidtmann B, Jochum F, Kauth T, Körner A, Mihatsch W, Prell C, Rudloff S, Tittel B, Woelfle J, Zimmer KP, Koletzko B. Vitamin D supplementation after the second year of life: joint position of the Committee on Nutrition, German Society for Pediatric and Adolescent Medicine (DGKJ e.V.), and the German Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology (DGKED e.V.). Mol Cell Pediatr 2019 May 6;6(1):3. doi: 10.1186/s40348-019-0090-0

2. Schnabel D. Vitamin D: ein wichtiges Hormon im Kindes- und Jugendalter. Kinderärztliche Praxis 86 (3): 170–176, 2015.

3. Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL et al. Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets. J Clin Endocrinol Metab 101(2): 394–415, 2016 (doi: 10.1210/jc.2015–2175).

Thacher TD, Fischer PR, Pettifor JM, Lawson JO, Manaster BJ, Reading JC (2000) [Radiographic scoring method for the assessment of the severity of nutritional rickets](#). J Trop Pediatr. 2000 46(3):132-9

Versionsnummer: 3.0

Versionsnummer: 1.0 von 2010 publiziert unter 027-037

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!**

Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online