

XLH

X-linked Hypophosphatemia

(Phosphatdiabetes)

für Kinder erklärt

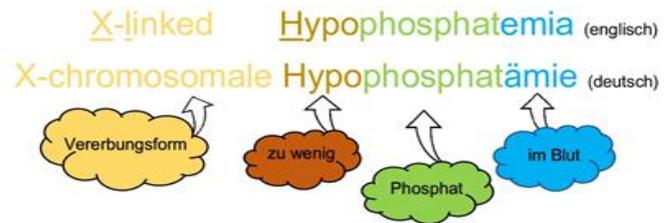
Eine Broschüre des Vereins „Phosphatdiabetes Österreich“ in Zusammenarbeit mit
Dr. Adalbert Raimann (Pädiatrische Endokrinologie und Osteologie AKH Wien)

Hallo, mein Name ist Ben und ich habe

XLH

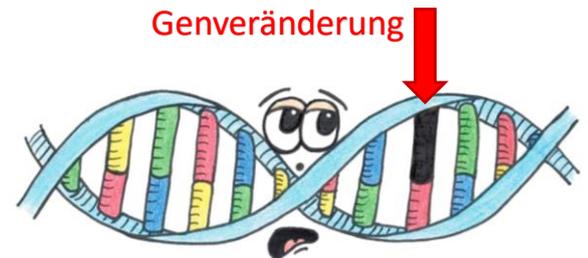
Du hast auch XLH? Oder kennst jemanden, der es hat?

In dieser Broschüre erkläre ich dir alles, was du über XLH wissen solltest.



Jeder Mensch hat einen eigenen Bauplan – den DNA-Code (Desoxyribonukleinsäure). In dieser DNA ist das gesamte Erbgut von uns Menschen gespeichert. Sie ist dafür verantwortlich, dass wir alle unterschiedlich sind. Unsere Eltern vererben uns diese DNA, daher schauen wir uns ähnlich und haben viele gemeinsame Verhaltensmuster.

Bei der Entstehung eines Menschen kommt es manchmal vor, dass sich der Code verändert und somit Abläufe im Körper nicht mehr so funktionieren, wie sie es normalerweise sollten.

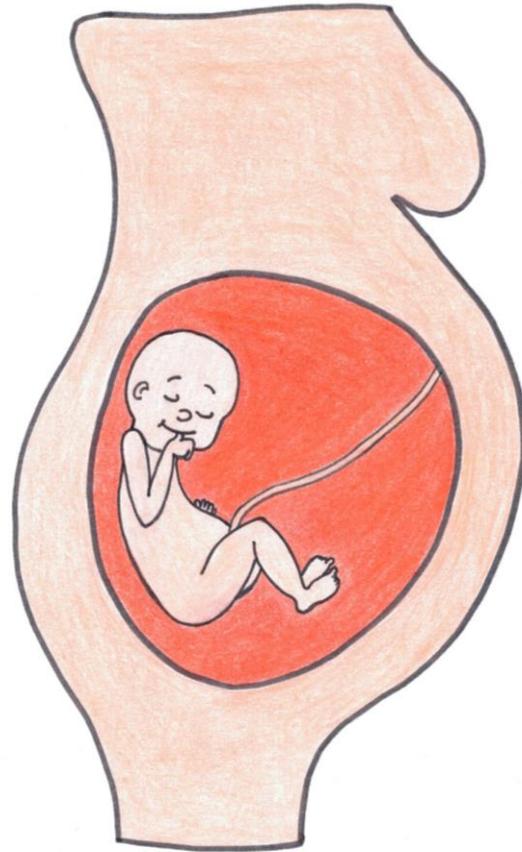


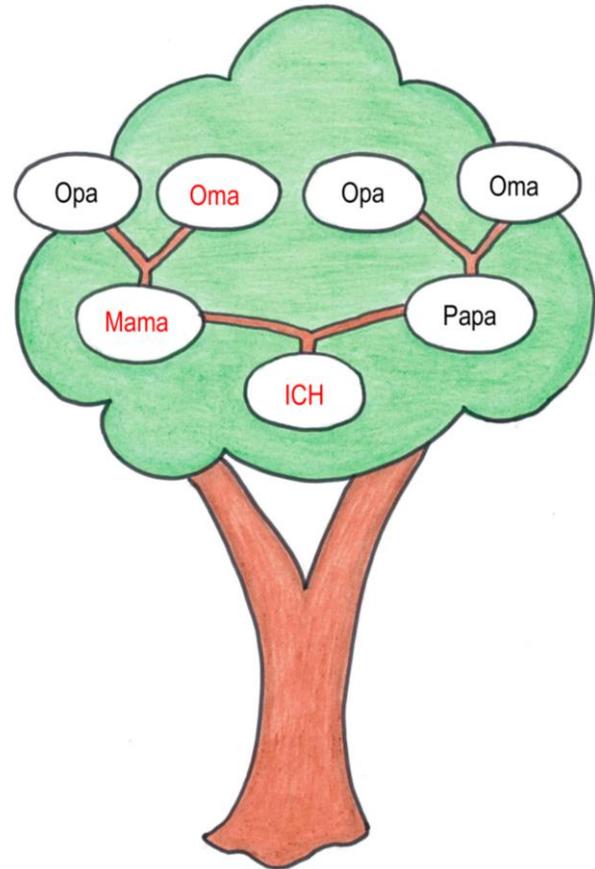
Wie habe ich XLH bekommen?

Ich habe XLH schon seit meiner Geburt.

XLH wird meist innerhalb der Familie vererbt. Ich habe XLH von meiner Mama vererbt bekommen.

Manchmal kommt es leider vor, dass man durch eine neue DNA-Veränderung erstmalig in der Familie an XLH erkrankt. Das war bei meiner Oma der Fall.





Hier kannst du sehen, wer in meiner Familie XLH hat. Alle rot geschriebenen Familienmitglieder sind erkrankt.

Wie du sehen kannst, können Männer und Frauen XLH bekommen.

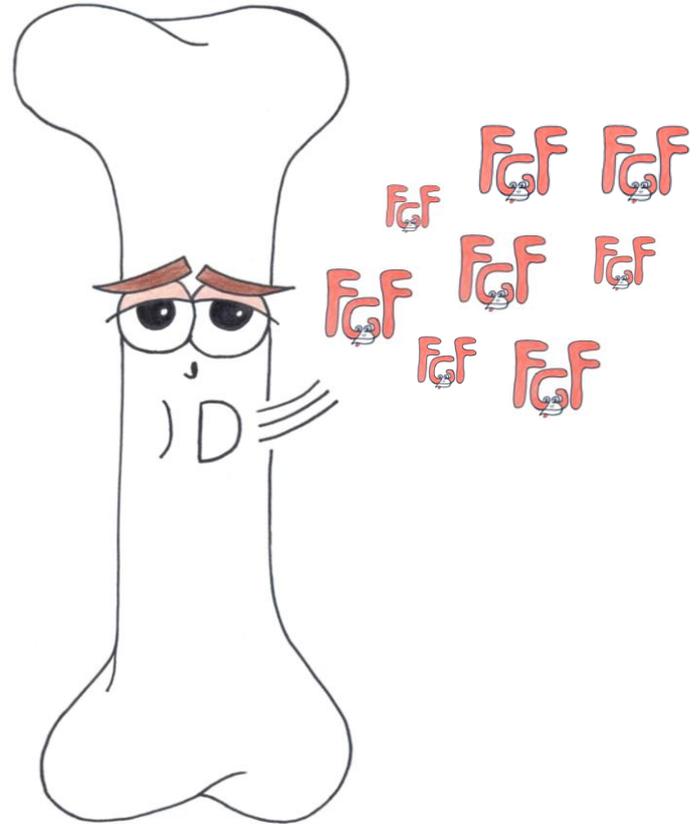
Wer hat in deiner Familie oder in deinem Bekanntenkreis XLH?

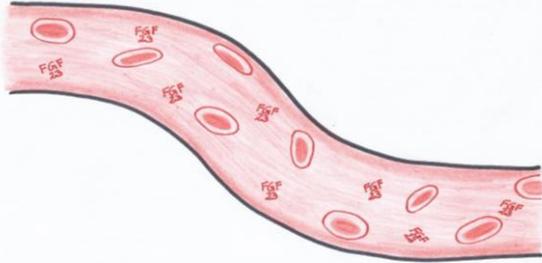
Vielleicht möchtest du ja deinen eigenen Stammbaum zeichnen!

Wie wirkt sich XLH auf meinen Körper aus und was kann ich dagegen tun?

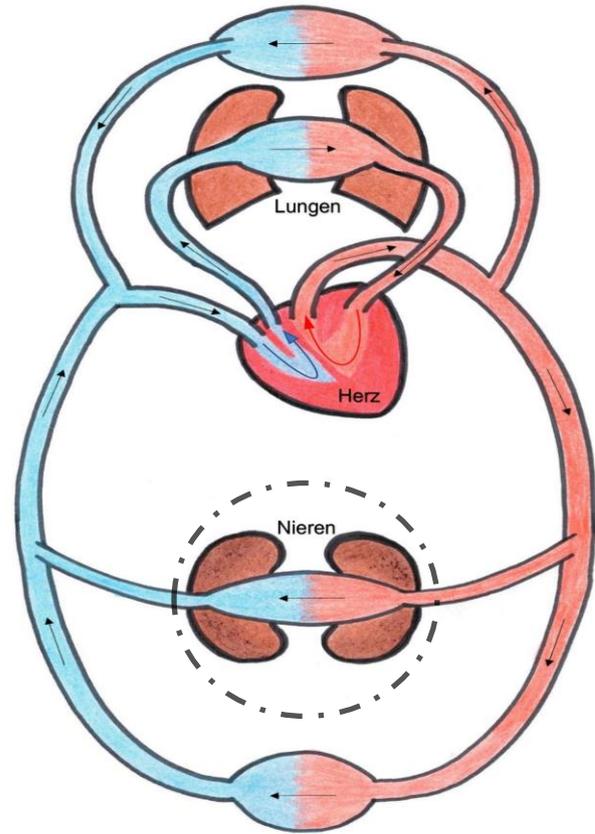
Durch die Veränderung der DNA erzeugen meine Knochen zu viel FGF23, das ist ein Hormon.

Hormone sind Botenstoffe, die Informationen im Körper verteilen.



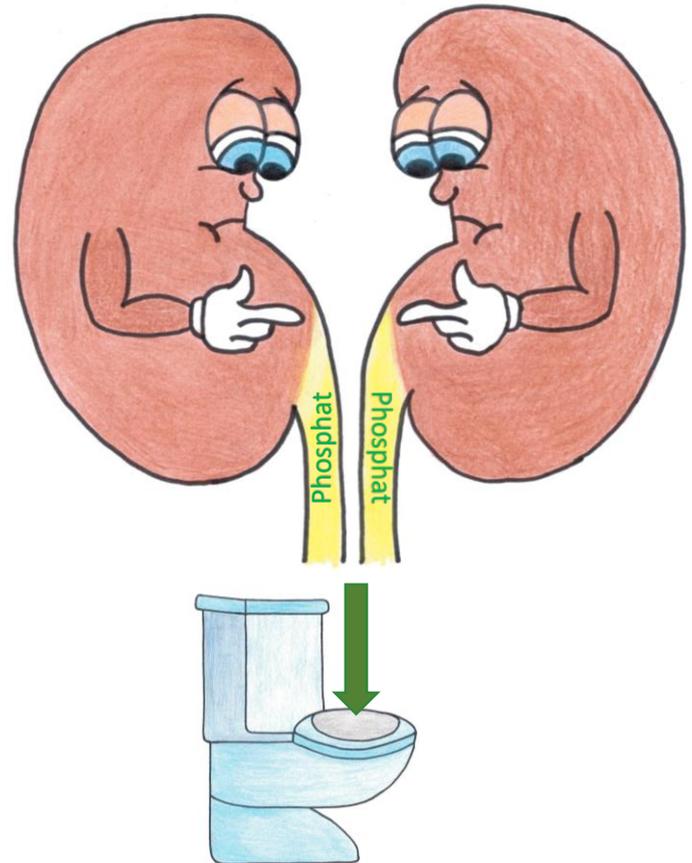


Gemeinsam mit anderen wichtigen Botenstoffen schwimmt das Hormon FGF23 über den Blutkreislauf zu den Nieren.



Die Nieren sind Ausscheidungsorgane. Die meisten Stoffe, die der Körper nicht braucht, werden über den Harn ausgeschieden.

Auch das Phosphat schwimmt im Blut. Das Hormon FGF23 erteilt aber den Nieren die Information, diesen wichtigen Baustoff des Knochens über die Harnblase aus meinem Körper auszuleiten.



Meine Skelettknochen brauchen aber das Phosphat, damit sie hart und kräftig bleiben.

Durch den Verlust von Phosphat werden meine Knochen weich und verbiegen sich. Am häufigsten sind die Beine davon betroffen.

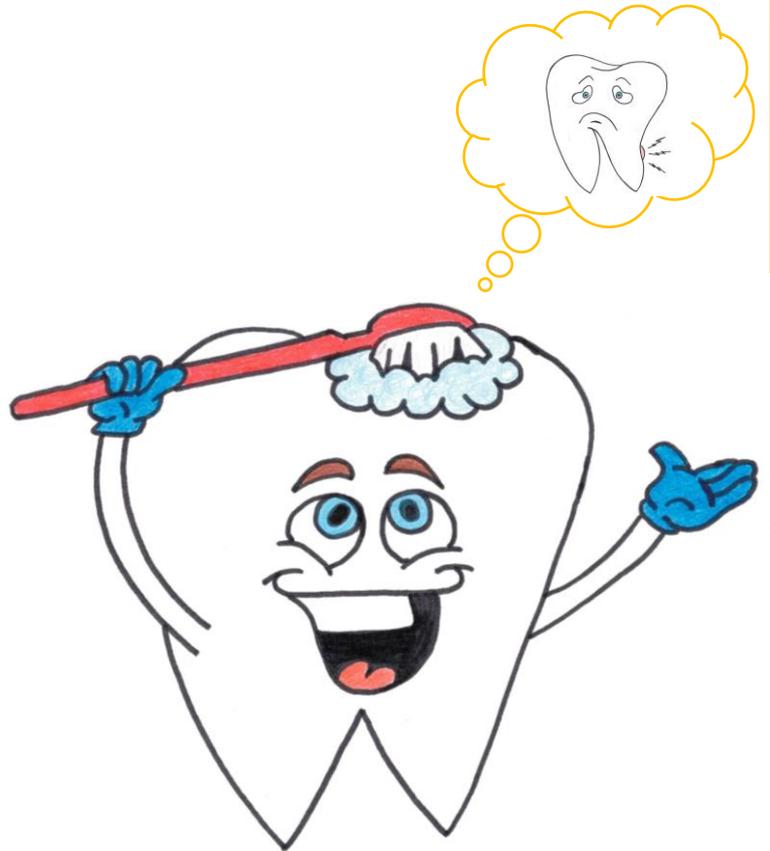
Auch meine anderen Skelettknochen können dadurch nicht so gut wachsen. Ich bin daher kleiner als andere Kinder.



Meine Zähne werden durch den ständigen Phosphatverlust ebenfalls geschwächt und können manchmal Probleme verursachen.

Durch mehrmals tägliches Zähneputzen und Reinigen der Zahnzwischenräume mit Zahnseide, kann man Löcher und Schmerzen häufig vermeiden.

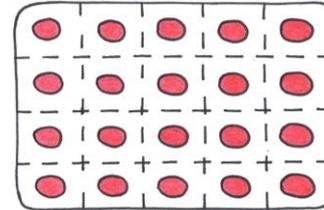
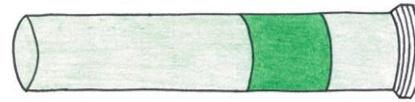
Weiters sollte man mehrmals im Jahr eine professionelle Mundhygiene bei einem Zahnarzt vornehmen lassen.



Damit sich trotz der Ausscheidung genug Phosphat in meinem Körper befindet und meine Knochen nicht weich werden, stehen mir folgende Medikamente zur Verfügung:

- mehrmals am Tag Phosphat als Brause-tablette und zusätzlich spezielle Vitamin-D-Kapseln, um den Phosphatbedarf zu decken
- oder
- alle zwei Wochen eine kleine Spritze unter die Haut, welche den Botenstoff FGF23 hemmt und die Niere dadurch nicht mehr so viel Phosphat ausscheidet.

Beides stärkt meine Knochen.



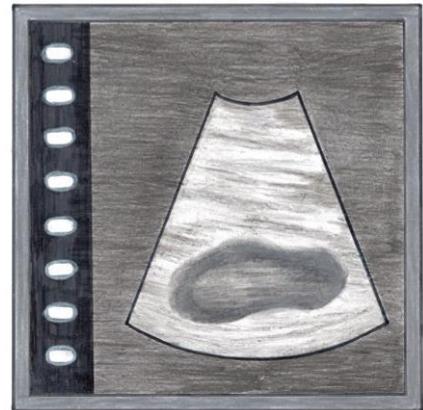
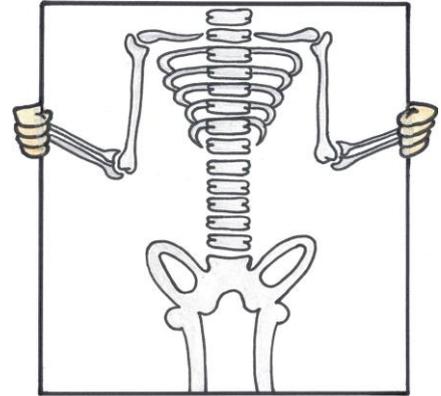
Wegen der Medikamenteneinnahme muss ein Arzt mein Blut alle 3 bis 6 Monate kontrollieren.

Das geschieht durch einen kleinen Stich in die Armbeuge, oder durch einen Fingerstich. Nach einem kleinen Pieks ist auch schon wieder alles vorbei.

Mein Harn wird ebenfalls bei jedem Arztbesuch auf vermehrte Phosphat-ausscheidung überprüft.



Ein- bis zweimal im Jahr werden meine Knochen mit einem Röntgen und meine Nieren mit einem Ultraschall untersucht. Das spürt man überhaupt nicht - man muss nur ruhig liegen bleiben.



Wie ist mein Leben mit XLH?

Gemeinsam mit meiner Familie wohne ich in einem Haus mit Garten.

In meiner Freizeit spiele ich Fußball. Auch wenn ich nicht der schnellste bin, macht es mir trotzdem großen Spaß.

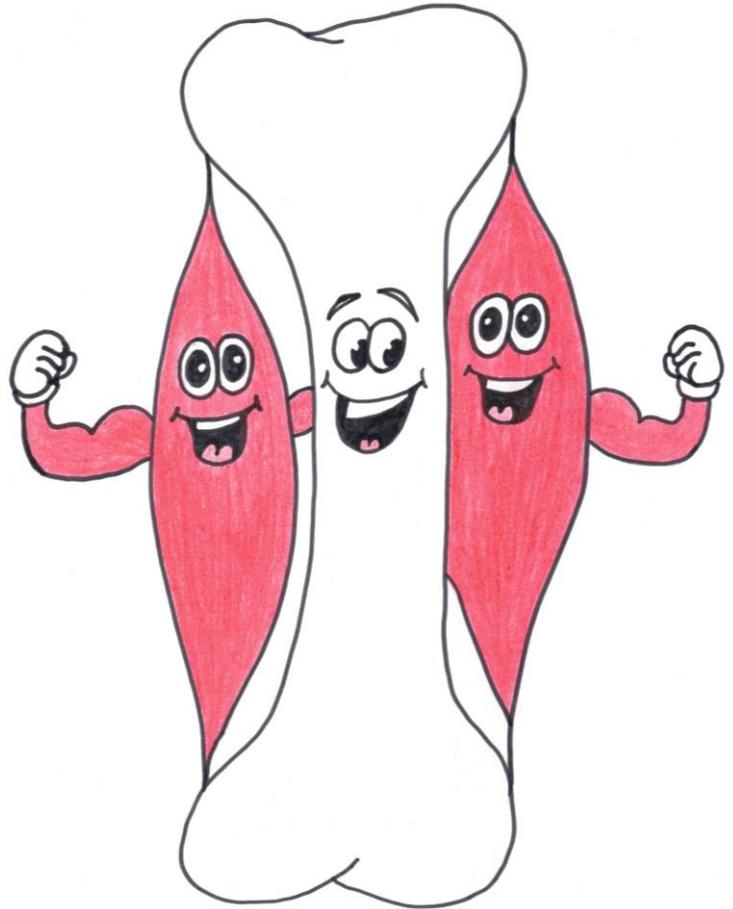
Gerne fahre ich auch mit dem Rad und spiele Tischtennis. Bei diesen Sportarten spielt meine Erkrankung keine Rolle.



Wenn man XLH hat, ist es wichtig, dass man viel Bewegung macht, um seine Muskeln zu stärken. Denn die Muskeln im Körper stützen die Knochen.

Zusätzlich gehe ich regelmäßig zur Physiotherapie. Mein Physiotherapeut zeigt mir wichtige Übungen zum Stärken meiner Muskeln.

Mit viel Training kann ich im Sport gut mit anderen Kindern mithalten.



Hoffentlich konnte ich dir die Krankheit XLH näher erklären.

Solltest du dennoch Fragen zu dem Thema XLH haben, kannst du deinen Arzt fragen.

Auch der Verein „Phosphatdiabetes Österreich“ ist bemüht, Fragen zu beantworten und Anliegen zu bearbeiten.

Alles Liebe

Dein Ben





Phosphatdiabetes Österreich
Ansprechpartner: Doris Prochaska

Tel.: 0664 / 111 2642

[E-Mail: info@phosphatdiabetes.at](mailto:info@phosphatdiabetes.at)

Homepage:
www.phosphatdiabetes.at