

Leitlinien der Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) als Sektion der
 der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)
 sowie der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie (DGE)
 Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

AWMF-Leitlinien-Register

Nr. 027/035

Entwicklungsstufe:

1 + IDA

Hypoparathyreoidismus

Definition und Basisinformation

Der Hypoparathyreoidismus (HP) ist auf eine verminderte Parathormon(PTH)sekretion, der Pseudohypoparathyreoidismus (PHP) ist auf eine verminderte PTH-Wirkung zurückzuführen. Man unterscheidet den sekundären HP, der auf eine Schädigung der Nebenschilddrüsen zurückzuführen ist, vom primären HP, der auf unterschiedliche genetische Ursachen zurückzuführen ist. Der PHP wird autosomal-dominant vererbt und beruht auf Störungen der Rezeptor- oder Postrezeptorfunktionen.

Der Hypoparathyreoidismus kann isoliert, aber auch im Rahmen von genetischen Erkrankungen (z.B. Mikrodeletionssyndrom 22 q11.2, APECED, Kenney-Caffey-Syndrom, Kearns-Sayre-Syndrom, MELAS, GATA-3) auftreten.

Bei der ADH (Autosomal dominanten Hypocalcämie bzw. der Familiären hypercalciurischen Hypocalcämie) liegen ursächlich aktivierende Mutationen im Gen des Calcium-Sensing-Rezeptors (CaSR) vor. Dabei findet sich ebenfalls ein Hypoparathyreoidismus.

Leitsymptome

Tetanie, zerebrale Krampfanfälle, psychomotorische Retardierung, intrakranielle Verkalkungen, Katarakt, Zahnanomalien, Alopezie, Brüchigkeit der Fingernägel

Bei HP: zusätzlich z.B. Innenohrschwerhörigkeit, Kleinwuchs, Muskelhypotonie, Ptosis, Polyautoimmunendokrinopathie, Nephropathie

Bei PHP: Kleinwuchs, subkutane Verkalkungen, Brachymetakarpie, geistige Retardierung.

Bei ADH: meist keine Symptome, aber es sind Krampfanfälle, besonders bei jüngeren Patienten insbesondere bei Fieber möglich, des Weiteren Parästhesien und Muskelkrämpfe.

Diagnostik

Zielsetzung

Nachweis der Hypokalzämie und des Fehlens der Parathormonwirkung, Klärung der Ursache.

Gebräuchliche Verfahren

Röntgen (Nachweis von Verkalkungen), CCT, Echokardiographie, Audiometrie, Nierenultraschall.
 Calcium, Phosphat, intaktes PTH, Magnesium, Kreatinin i. Serum, im Urin Calcium/Kreatinin-Quotienten, bei Verdacht auf PHP Initiierung der molekulargenetischen Diagnostik, bei Verdacht auf ein Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 ist eine MLPA-Diagnostik (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) sinnvoll.

Bewertung

Siehe Abbildung unten.

Ausschlußdiagnostik

Intaktes PTH und Calcium i.S. wiederholt normal.

Nachweisdiagnostik

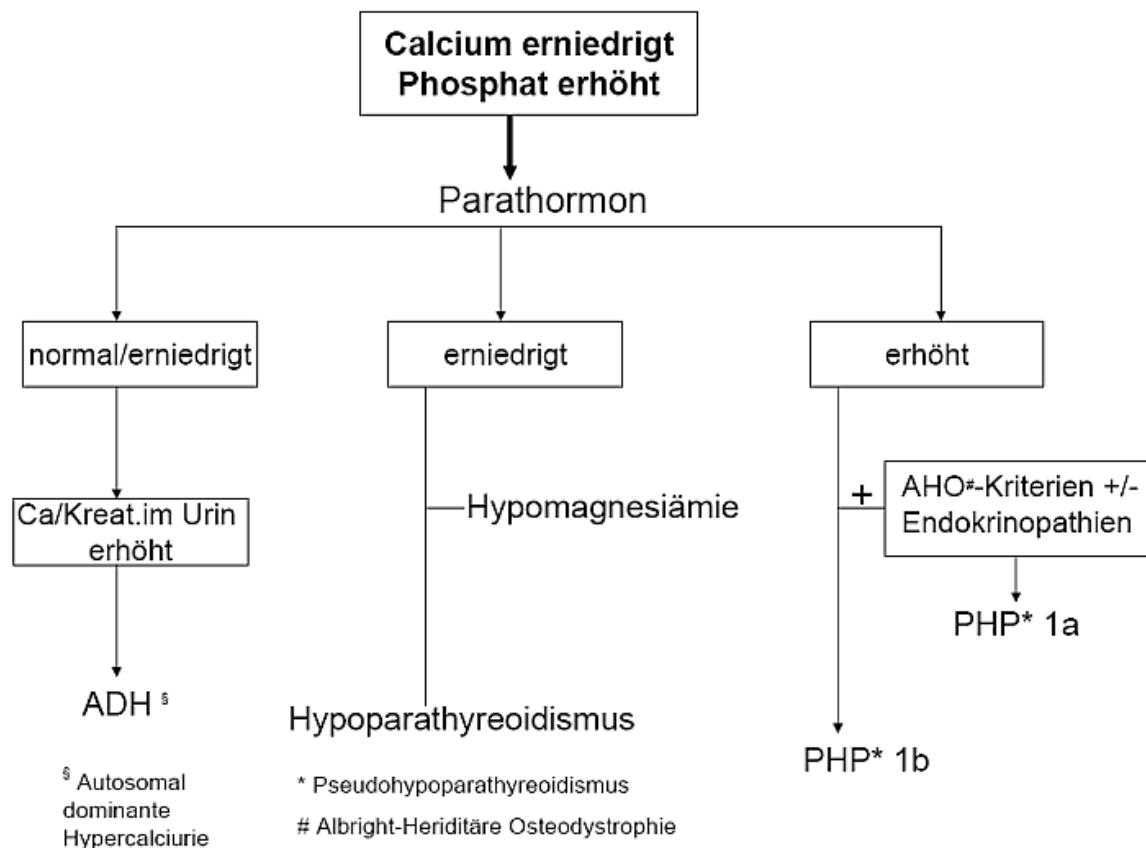
Intaktes PTH, Calcium, Phosphat i.S., im Urin Calcium/Kreatinin-Quotienten, Molekulargenetik des GNAS-1-Gens (V.a. PHP 1a) bzw. Untersuchung der GNAS-Methylierung im Exon A/B (V.a. PHP 1b), Molekulargenetik des CaSR-Gens bei Verdacht auf ADH, MLPA-Diagnostik bei Verdacht auf Mikrodeletionssyndrom 22q11.2.

Entbehrliche Diagnostik

Phosphat-Bestimmung im Urin, Vit. D und Vit.-D-Metabolite.

Durchführung der Diagnostik

Pädiater, pädiatrischer Endokrinologe.



Therapie

Medikamentöse Therapie

Die Dauertherapie besteht aus den Gaben von 50 ng/kg 1,25(OH)2D3 per os. sowie 0.5-1.5 g Calciumcarbonat per os.

Da in Deutschland derzeit aktives Vitamin D nur in den Drageeformen 0.25 bzw. 0.50 µg zur Verfügung steht, ist insbesondere bis zum Schulkindalter auf die nur über die Auslandsapotheke (Schweiz) zu beziehende aktive Vitaminpräparation in Tropfen-form zurück zu greifen.

Therapeutisch sind beim Hypoparathyreoidismus Serum-Calcium-Konzentrationen im untersten, beim Pseudohypoparathyreoidismus im oberen Normalbereich anzustreben.

Interventionelle Therapie

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollten aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung übernehmen.

In der Akuttherapie wird empfohlen Ca-Glukonat 10%-Lösung 1-2 ml pro kg Körper-gewicht langsam intravenös zu geben.

Keine medikamentöse Therapie

Bei der ADH sollte nur bei klinischen Symptomen eine medikamentöse Therapie überlegt werden (cave: Verstärkung der Hypercalciurie und Nephrocalcinose!).

Therapiedurchführung

Pädiatrischer Endokrinologe.

Literatur:

1. Shoback D. Clinical Practice: Hypoparathyroidism. N Engl J Med. 2008 Jul 24;359(4):391-403.
2. Bastepe M. The GNAS locus and pseudohypoparathyroidism. Adv Exp Med Biol 2008; 626: 27-40
3. Schnabel D. Störungen des Kalzium-Phosphat-Stoffwechsels, in: Lentze MJ, Schaub J,
4. Schulte FJ, Spranger J (Hrsg.). Pädiatrie – Grundlagen und Praxis, 3.Auflage: 542-560, Springer Verlag, Berlin 2007

Verfahren zur Konsensbildung:

Autoren:

D. Schnabel, E. Schönau

Erstellungsdatum:

01/2010

Letzte Überarbeitung:

Nächste Überprüfung geplant:

01/2015

Zurück zum [Index Leitlinien Kinder- und Jugendmedizin](#)

Zurück zur [Liste der Leitlinien](#)

Zurück zur [AWMF-Leitseite](#)

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollen aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - **insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung** übernehmen.

Stand der letzten Aktualisierung: 01/2010

©: **Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin**

Autorisiert für elektronische Publikation: [AWMF online](#)

HTML-Code aktualisiert: 27.01.2010; 10:50:26

Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollten aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit - insbesondere von Dosierungsangaben - keine Verantwortung übernehmen.