Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie
Hormone und Stoffwechsel

Online-Pressekonferenz der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie e.V. (DGE)

Termin: Donnerstag, 27. November 2025, 11.00 bis 12.00 Uhr
Ort: Video-Konferenz
Link zur Anmeldung: https://events.teams.microsoft.com/event/31c3d746-3d14-455f-ae7b-27f4fa235c6f@1495922a-4378-45e9-a32a-422448450fb1

Themen und Referierende:

Einführung
Professor Dr. rer. nat. Jan P. Tuckermann
Präsident der DGE und Leiter des Instituts für Molekulare Endokrinologie und Physiologie an der Universität Ulm

Vitamin D im Faktencheck: Wer profitiert von der Einnahme?
Privatdozent Dr. med. Dr. habil. Stephan Scharla
Facharzt für Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie in Bad Reichenhall

L-Thyroxin: über Dosierung, Präparate und aktuelle Entwicklungen
Professor Dr. med. Joachim Feldkamp
Direktor der Universitätsklinik für Allgemeine Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie, Infektiologie am Klinikum Bielefeld

Knochenschmerzen, Zahnausfall, Muskelschwäche: so tarnt sich die Stoffwechselerkrankung Hypophosphatasie
Professor Dr. med. Florian Barvencik
Leitender Oberarzt am Institut für Osteologie und Biomechanik am UKE in Hamburg

Hormonaktive Substanzen unter dem Weihnachtsbaum: wenn Spielzeug zur Gefahr wird
Seniorprofessor Dr. rer. nat. Josef Köhrle
Institut für Experimentelle Endokrinologie an der Charité Universitätsmedizin Berlin

Moderation: Sophia Suckel, DGE-Pressestelle

Ihr Kontakt für Rückfragen:
DGE-Pressestelle
Sophia Suckel
Postfach 30 11 20, 70451 Stuttgart
Telefon: 0711 8931-173
E-Mail: suckel@medizinkommunikation.org
www.endokrinologie.net

Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie
Hormone und Stoffwechsel

PRESSEMITTEILUNG

L-Thyroxin: Was Patient*innen über die Anwendung und Überversorgung wissen sollten

Altdorf, November 2025 – L-Thyroxin zählt zu den am häufigsten verschriebenen Medikamenten in Deutschland. Es ersetzt das Hormon, das die Schilddrüse bei einer Unterfunktion oder anderen Erkrankungen des Organs nicht mehr ausreichend bilden kann. Auf einer Online-Pressekonferenz sprechen Experten der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie e.V. (DGE) darüber, warum eine korrekte Dosierung wichtig ist, wie die Einnahme gelingt und weshalb manche Patientinnen und Patienten unnötig behandelt werden.

Die Online-Pressekonferenz findet am 27. November 2025 von 11:00 bis 12:00 Uhr statt. Hier anmelden: https://events.teams.microsoft.com/event/31c3d746-3d14-455f-ae7b-27f4fa235c6f@1495922a-4378-45e9-a32a-422448450fb1

In Deutschland sind schätzungsweise 4 bis 8 Millionen Menschen von einer Schilddrüsenunterfunktion betroffen. „Dabei kann ein Körper nicht mehr genug Schilddrüsenhormone bilden. Diese Hormone steuern viele Abläufe wie Stoffwechsel, Herzfrequenz und Energiehaushalt – fehlen sie, geraten zahlreiche Körperfunktionen aus dem Gleichgewicht. L-Thyroxin ersetzt das natürliche Schilddrüsenhormon Thyroxin (T4) und wird vom Körper wie das eigene Hormon verarbeitet – es gleicht so diese fehlende Menge aus", erklärt Prof. Dr. med. Joachim Feldkamp, Direktor der Universitätsklinik für Allgemeine Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie, Infektiologie am Klinikum Bielefeld.

Typische Beschwerden einer Unterfunktion sind starke Müdigkeit, Antriebslosigkeit, Kälteempfindlichkeit, ein verlangsamter Puls, Gewichtszunahme oder Wassereinlagerungen. Häufig liegt eine Autoimmunerkrankung der Schilddrüse vor. Die Hauptursache für eine Schilddrüsenunterfunktion ist die Autoimmunthyreoiditis (Hashimoto-Thyreoiditis). Seltenere Ursachen für eine Schilddrüsenunterfunktion sind angeborene Störungen der Produktion, des Transportes und der Verarbeitung von Schilddrüsenhormonen oder auch Störungen der Hirnanhangsdrüse. Auch nach Operationen oder einer Radiojodtherapie kann eine Unterfunktion entstehen.

Passende Dosierung und sichere Einnahme

Die Dosierung von L-Thyroxin orientiert sich am Körpergewicht und wird regelmäßig über den Laborwert TSH kontrolliert. Bei einer zu niedrigen Menge bleiben Beschwerden der Unterfunktion bestehen. Ist die Dosis zu hoch, kann der Körper in eine Überfunktion geraten. „Dann drohen Herzrasen, Schlaflosigkeit oder Herzrhythmusstörungen – im Extremfall Vorhofflimmern", so Feldkamp.

Das Präparat wirkt am zuverlässigsten, wenn es auf nüchternen Magen eingenommen wird. Viele Lebensmittel behindern die Aufnahme. „Besonders Kaffee, Tee und Kalzium können die Wirkung abschwächen. Deshalb wird empfohlen, L-Thyroxin morgens 20 bis 30 Minuten vor dem Frühstück zu nehmen", erläutert Feldkamp. Für einige eignet sich eine abendliche Einnahme – zwei Stunden nach der letzten Mahlzeit: „Wenn jemand morgens direkt nach dem Aufstehen Kaffee trinkt, weil er oder sie sonst nicht wach wird, oder wenn der TSH-Wert trotz Dosissteigerung zu hoch bleibt, kann in Absprache mit den Ärzt*innen L-Thyroxin abends einnehmen."

Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie
Hormone und Stoffwechsel

Überversorgung: Wenn L-Thyroxin zu viel verordnet wird
In den vergangenen Jahren wurde L-Thyroxin häufig zur Behandlung von Schilddrüsenknoten verschrieben. „Dafür gibt es jedoch keine wissenschaftliche Grundlage", betont Feldkamp. Die Therapie beeinflusst weder das Entstehen noch die Größe der Knoten. Besonders ältere Menschen wurden dadurch unnötig einem Risiko ausgesetzt: Eine Überdosierung kann das Herz belasten und zu kardiovaskulären Ereignissen führen.

Trotz unveränderter Häufigkeit von Schilddrüsenerkrankungen ist die Verschreibung von L-Thyroxin in Deutschland in den vergangenen 15 Jahren um mehr als 30 Prozent gestiegen. Mögliche Ursachen sind unspezifische Beschwerden wie Müdigkeit oder Gewichtszunahme – Symptome, die viele Gründe haben können und nicht automatisch auf eine Schilddrüsenunterfunktion hinweisen. „Häufig wird schon bei leicht erhöhten TSH-Werten L-Thyroxin verordnet. Zudem verschreiben viele Ärzt*innen das Medikament oftmals auf Basis eines einzigen Laborwerts, statt die klinische Gesamtsituation oder Verlaufskontrollen abzuwarten. Das sollte in der Weise nicht geschehen", so Feldkamp.

DGE empfiehlt: Abklärung statt Selbstdiagnose
Wer Beschwerden bemerkt, sollte sie ärztlich abklären lassen. Nur so lässt sich feststellen, ob eine Schilddrüsenunterfunktion vorliegt und ob eine Therapie nötig ist. „Die richtige Diagnose und eine individuell abgestimmte Dosierung sind entscheidend für die sichere Behandlung", fasst Feldkamp zusammen.

Quellen:

Feldkamp J. L-Thyroxin sinnvoll einsetzen. Deutsches Ärzteblatt | Jg. 121 | Heft 9 | 3. Mai 2024

Thiyagarajan A, Koenen N, Ittermann T, Völzke H, Haug U. Trends in the use of thyroid diagnostics and treatments between 2008 and 2019 in Germany. Sci Rep. 2024 Nov 4;14(1):26710. doi: 10.1038/s41598-024-77896-4.

Interessenkonflikte:

Prof. Dr. med. Joachim Feldkamp hat Vortragshonorare und Reisekosten erhalten von Sanofi-Aventis Deutschland GmbH, IBSA Pharma GmbH.

****Bei Veröffentlichung Beleg erbeten.****

Kontakt für Journalist*innen:

Pressestelle der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie e.V. (DGE)
Priv.-Doz. Dr. med. Dr. jur. Birgit Harbeck (Mediensprecherin)
Sophia Suckel
Postfach 30 11 20, D-70451 Stuttgart
Telefon: 0711 8931330686
E-Mail: suckel@medizinkommunikation.org
www.endokrinologie.net

STATEMENT

Vitamin D im Faktencheck: Wer profitiert von der Einnahme?

Privatdozent Dr. med. Dr. habil. Stephan Scharla
Facharzt für Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie in Bad Reichenhall

Vitamin D ist kein Vitamin im eigentlichen Sinne, denn es kann in der Haut unter Einfluss von Sonnenlicht (beziehungsweise UV-Licht) im Körper selbst hergestellt werden. Vitamine sind lebensnotwendige Nahrungsbestandteile, die nicht vom menschlichen Stoffwechsel selbst gebildet werden können. In der Nahrung enthalten nur fettige Fische (Lachs, Makrele, Hering, Forelle) relevante Mengen an Vitamin D. Geringe Mengen sind zum Beispiel in Eiern oder Pilzen enthalten. Zu einem Vitamin-D-Mangel kommt es bei einem Mangel an Sonnenbestrahlung, bei Verwendung von Sonnencremes mit hohem Lichtschutzfaktor oder bei dunkler Hautpigmentierung (in unseren Breiten) oder bei verhüllender Bekleidung.

Vitamin D wird im Körper zu einem aktiven Hormon verstoffwechselt (beteiligt sind Leber und Niere), dem Calcitriol (1,25-dihydroxyvitamin D). Calcitriol gelangt über die Blutbahn in die Zielorgane (Darm, Knochen, Nebenschilddrüse, aber auch viele andere Organe haben Vitamin-D-Rezeptoren). Weiterhin sind aber auch andere Zellen (zum Beispiel Immunzellen) in der Lage, lokal Calcitriol zu bilden.

Schwerer Vitamin-D-Mangel führt zu einer gestörten Knochenneubildung und verminderten Knochenmineralisierung (Krankheitsbilder sind Rachitis bei Kindern und Osteomalazie bei Erwachsenen). Leichter Vitamin-D-Mangel begünstigt den Knochenabbau und Osteoporose (Knochenschwund). Darüber hinaus ist Vitamin-D-Mangel mit vielen Erkrankungen assoziiert (Immunschwäche, Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Krebserkrankungen, Diabetes mellitus), wobei aber die Kausalität nicht für alle Erkrankungen nachgewiesen wurde.

Eine Vitamin-D-Supplementation erfolgt regelhaft im Säuglingsalter zur Rachitis-Vorbeugung: eine der erfolgreichsten Präventionsmaßnahmen überhaupt! Auch für Kinder und Jugendliche wird heute eine Supplementation empfohlen, da eine ausreichende Sonnenexposition und gesunde Lebensweise oft nicht mehr gegeben sind. Auch für Schwangere wird eine Vitamin-D-Supplementation empfohlen und in Deutschland inzwischen auch fast immer durchgeführt (Kombipräparate mit Jod, Folsäure, Vitamin D).

Auf der anderen Seite des Altersspektrums wird eine Supplementation bei Hochbetagten empfohlen, da ältere Menschen in der Haut nicht mehr so gut Vitamin D bilden können und ohnehin nicht mehr so oft ins Freie gehen. Besondere Risikogruppen für Vitamin-D-Mangel sind Menschen mit dunkler Hautpigmentation, die in nördlichen Breitengraden leben, Nachtschichtarbeiter, Menschen mit kulturellen Gewohnheiten, die verhüllende Kleidung empfehlen. Weiterhin gibt es eine Vielzahl von Erkrankungen, die eine Vitamin-D-Behandlung erfordern (Osteoporose, Magen-/Darmerkrankungen).

In Interventionsstudien wurden positive Effekte einer Vitamin-D-Supplementation auf den Knochen- und Mineralhaushalt bei Risikogruppen nachgewiesen (siehe oben) sowie bei älteren Menschen zur Verminderung der Sturzhäufigkeit und zur Verhinderung von

Frakturen sowie zur Verminderung der Sterblichkeit. Vitamin D konnte die Mortalität bei Krebserkrankungen senken.
Weiterhin zeigten Metaanalysen, dass Vitamin D das Risiko für Autoimmunerkrankungen leicht senken kann und bei älteren Menschen das Risiko für Atemwegsinfektionen vermindern kann.

Bei Risikogruppen reicht Sonnenlicht im Allgemeinen nicht aus, sondern es ist eine Supplementation zu empfehlen. Gesunde Erwachsene mit normaler Lebensweise benötigen jedoch keine Supplementation: Interventionsstudien zur Vitamin-D-Supplementation konnten bei gesunden Erwachsenen keine positiven Effekte hinsichtlich Knochenbruchrate, Sturzrate, Herz-Kreislauf-Erkrankungen oder Infektionen nachweisen. Es wird für gesunde Erwachsene derzeit keine allgemeine Empfehlung zur Vitamin-D-Supplementation abgegeben. Allerdings ist eine individuelle Selbstmedikation mit Vitamin D nicht schädlich und kostengünstig, sodass auch nichts gegen eine präventive Einnahme im Rahmen der individuellen Gesundheitsvorsorge spricht. Die empfohlene Dosierung liegt zwischen 800 und maximal 3 000 Einheiten täglich (20 µg - 75 µg tgl.), üblich sind meist 1 000 Einheiten täglich (25 µg tgl.). Die tägliche Einnahme ist höher dosierten Bolus-Gaben im Intervall vorzuziehen.

Es muss vor zu hohen Dosierungen gewarnt werden, denn diese können den Blutkalzium-Spiegel anheben und zu Gefäß- und Nierenverkalkungen führen. Aber auch wenn der Blutkalziumspiegel normal ist, kann der Knochenabbau durch zu viel Vitamin D bereits gesteigert sein und das Knochenbruchrisiko sogar steigen.

Literatur:

- Demay MB, Pittas AG, Bikle DD, et al. Vitamin D for the Prevention of Disease: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab 2024; 109(8):1907-1947. doi: 10.1210/clinem/dgae290.

- Kistler-Fischbacher M, Armbrecht G, Da Silva JAP, de Godoi Rezende Costa Molina C, Theiler R, Rizzoli R, et al. Effects of vitamin D3, omega-3s, and a simple home exercise program on incident vertebral fractures: the DO-HEALTH randomized controlled trial. Journal of Bone and Mineral Research 2025; doi: 10.1093/jbmr/zjaf058. Online ahead of print.

- Neale RE, English DR, McLeod DS, Armstrong BK, Baxten C, Romero BD, et al. The effect of vitamin D supplementation on cancer incidence in the randomised controlled D-Health Trial: Implications for policy and practice. J Steroid Biochem Mol Biol 2025;250:106738; doi: 10.1016/j.jsbmb.2025.106738. Epub 2025 Mar 15.

- Rizzoli R, Boonen S, Brandi ML, Bruyere O, Cooper C, Kanis JA, Kaufman JM, Ringe JD, Weryha G. Vitamin D supplementation in elderly or postmenopausal women: a 2013 update of the 2008 recommendations from the European Society for Clinical and Economic Aspects of Osteoporosis and Osteoarthritis (ESCEO). Curr Med Res Opin 2013;29(4):305-313.

- Sanders KM, Stuart AL, Williamson EJ, et al. Annual high-dose oral Vitamin D and falls and fractures in older women: a randomized controlled trial. JAMA 2010;303(18):1815-1822.

- Scharla SH. Osteomalazie und sonstige Formen der Mineralisationsstörung. In: Lehnert H (Hrsg) Rationelle Diagnostik und Therapie in Endokrinologie, Diabetologie und Stoffwechsel, S. 186–195. Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 2015.

- Scharla SH. Einfluss von Vitamin D auf Knochen und Muskel. Diabetologe 2016;12(4):261-268.

- Scharla SH, Scheidt-Nave C. Reference range of 25-hydroxy Vitamin D serum concentration in Germany. Clin Lab 1996;42:475–477.

- Scharla SH, Wolf S, Düll R, Lempert UG. Prevalence of low bone mass and endocrine disorders in hip fracture patients in Southern Germany. Exp Clin Endocrinol Diabetes 1999;107(8):547-554.

- Scharla SH. Pleiotrope Wirkung von Vitamin D mit Berücksichtigung von COVID-19. J Miner Stoffwechs Muskuloskelet Erkrank 2021;28:2-11.

(Es gilt das gesprochene Wort!)
Bad Reichenhall, November 2025

STATEMENT

L-Thyroxin: über Dosierung, Präparate und aktuelle Entwicklungen

Professor Dr. med. Joachim Feldkamp
Direktor der Universitätsklinik für Allgemeine Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie, Infektiologie am Klinikum Bielefeld

L-Thyroxin (Levothyroxin) gehört zu den am meisten verordneten Medikamenten in Deutschland. L-Thyroxin wird in der Schilddrüse produziert und im Blut an Eiweißen angelagert und transportiert und stellt so einen Vorrat an Schilddrüsenhormonen für die Versorgung des Organismus dar. Jede Körperzelle ist in der Lage, aus L-Thyroxin (T4) Trijodthyronin (fT3) durch eine Umwandlung herzustellen. Trijodthyronin ist das aktive wirksame Schilddrüsenhormon.

Der eigentliche Einsatz für L-Thyroxin ist der Ersatz bei einer Schilddrüsenunterfunktion. Körperliche Anzeichen einer Schilddrüsenunterfunktion sind starke Müdigkeit, Antriebslosigkeit, depressive Stimmung, Kälteempfindlichkeit, langsamer Pulsschlag, Wassereinlagerungen, raue Stimme und Neigung zu Verstopfung. Die Hauptursache für eine Schilddrüsenunterfunktion ist die Autoimmunthyreoiditis (Hashimoto-Thyreoiditis). Seltenere Ursachen für eine Schilddrüsenunterfunktion sind angeborene Störungen der Produktion, des Transportes und der Verarbeitung von Schilddrüsenhormon. Auch nach einer Entfernung oder einer Teilentfernung der Schilddrüse sowie nach einer Radiojodtherapie kann eine Schilddrüsenunterfunktion auftreten, die eine Behandlung mit L-Thyroxin notwendig macht. Neben der Produktion von L-Thyroxin (circa 95 Prozent der Hormonproduktion) stellt die Schilddrüse auch etwa 5 Prozent Trijodthyronin (fT3) her. Durch die Fähigkeit der Umwandlung von T4 zu T3 durch die Körperzellen ist es in der Regel völlig ausreichend, einmal pro Tag 1 Tablette L-Thyroxin einzunehmen. Nur in ganz wenigen Fällen profitieren Patienten auch von einer Gabe eines Kombinationspräparates aus T3 und T4. Neben diesen Präparaten existieren aus tierischen (Schweine-)Schilddrüsen hergestellte Trockenextrakte. Diese enthalten überproportional viel T3 im Vergleich zum Schilddrüsenhormonhaushalt des Menschen. Nahrungsmittel können die Aufnahme von Schilddrüsenhormon beeinträchtigen, sodass eine Einnahme morgens 20 bis 30 Minuten vor dem Frühstück empfohlen wird. Besonders Kaffee, Tee und Kalzium können die Aufnahme von L-Thyroxin behindern. Bei einigen Menschen kann es daher sinnvoll sein, das Medikament abends 2 Stunden nach der letzten Mahlzeit auf nüchternen Magen einzunehmen. Neben der Tablettenform gibt es auch flüssige L-Thyroxin-Präparate, die besonders bei Kindern und bei Menschen mit Schluckstörungen sinnvoll eingesetzt werden können. Auch gelatinehaltige Weichkapseln können in einigen Fällen die Resorption des L-Thyroxins verbessern.

Die Dosierung von L-Thyroxin richtet sich primär am Körpergewicht aus und wird dann gesteuert durch die Messung des in der Hirnanhangsdrüse produzierten Hormons TSH. Bei einer nicht ausreichenden Therapie zeigen sich weiterhin die Zeichen der Unterfunktion, bei einer Überversorgung kann es zu klinischen Zeichen der Überfunktion mit innerer Unruhe, Schlaflosigkeit, Pulsbeschleunigung und auch Herzarrhythmien kommen. Dabei besteht die Gefahr der Auslösung von Vorhofflimmern.

In Deutschland wurde über viele Jahre zur Behandlung der weitverbreiteten Schilddrüsenknoten L-Thyroxin verordnet. Es gibt jedoch keine wissenschaftliche Evidenz, dass eine langfristige Behandlung mit Schilddrüsenhormon einen relevanten Einfluss auf die Schilddrüsenknotenbildung und die Größe von Schilddrüsenknoten nimmt. Ein Teil dieser Menschen ist unnötig behandelt worden mit der Gefahr der Auslösung von kardiovaskulären Ereignissen. Dies betrifft insbesondere die ältere Bevölkerung. Ohne dass eine Zunahme der Häufigkeit von Schilddrüsenerkrankungen besteht, wurde L-Thyroxin in Deutschland in den letzten 15 Jahren um mehr als 30 Prozent häufiger verordnet. Mögliche Ursache könnte die nicht indizierte Verordnung bei Allgemeinsymptomen wie Müdigkeit oder Übergewicht sein. Insgesamt besteht damit eine Überversorgung mit L-Thyroxin.

Literatur:

- Thiyagarajan A, Koenen N, Ittermann T, Völzke H, Haug U. Trends in the use of thyroid diagnostics and treatments between 2008 and 2019 in Germany. Sci Rep. 2024 Nov 4;14(1):26710. doi: 10.1038/s41598-024-77896-4.
- Feldkamp J. L-Thyroxin sinnvoll einsetzen. Deutsches Ärzteblatt | Jg. 121 | Heft 9 | 3. Mai 2024

(Es gilt das gesprochene Wort!)
Bielefeld, November 2025

STATEMENT

Knochenschmerzen, Zahnausfall, Muskelschwäche: So tarnt sich die Stoffwechselerkrankung Hypophosphatasie

Professor Dr. med. Florian Barvencik
Leitender Oberarzt am Institut für Osteologie und Biomechanik am UKE in Hamburg

Hypophosphatasie (HPP) ist eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, die durch Mutationen im ALPL-Gen verursacht wird. Dieses Gen kodiert für die Tissue-Nonspecific Alkaline Phosphatase (TNSALP), ein lebenswichtiges Enzym, das in Knochen, Zähnen, Nieren, Leber und im zentralen Nervensystem eine zentrale Rolle bei der Mineralisation der Knochen und der Zähne spielt. Bei HPP sind die Mutationen im ALPL-Gen so ausgeprägt, dass die Aktivität des TNSALP-Enzyms stark vermindert oder vollständig ausgefallen ist.

Das Fehlen oder die verringerte Aktivität von TNSALP führt zu einer Anhäufung von Substraten wie Pyrophosphat (PPi), die als Mineralisationsinhibitoren wirken. Das Ungleichgewicht zwischen Mineralisierungshindernissen und den körpereigenen mineralisierenden Prozessen führt zu einer gestörten Knochen- und Zahnmineralisation. Die Erkrankung ist damit eine systemische, lebenslange Störung, die sowohl die Knochenqualität als auch die Funktion der Zähne betrifft, aber auch andere Organsysteme sind gestört, wie Muskulatur, Verdauungstrakt, Nieren und vieles mehr.

Die Symptome der Hypophosphatasie sind äußerst vielfältig und variieren stark im Verlauf, was auch die Diagnosestellung erschwert. Sie lassen sich in die folgenden Hauptkategorien einteilen:

- Knochenschwäche und -deformitäten: Betroffene zeigen häufig Knochenschmerzen, Knochenödeme, Ermüdungsbrüche, erhöhte Knochenbrüchigkeit und rezidivierende Frakturen, die auch bei kleinem Trauma auftreten können. Im Säuglings- und Kindesalter kann es zu schwerwiegenden Formen kommen inklusive Rachitis, Ateminsuffizienz, eingeschränkter Mobilität, Hyperkalzämie, Knochenmissbildungen und Frakturen.
- Dentalprobleme: Sichtbare Manifestationen sind Mineralisationsstörungen der Zahnsubstanz, häufig auch frühzeitiger Verlust der Milchzähne, aber auch der bleibenden Zähne. Die zahnärztliche Begleitung ist daher ein wichtiger Punkt.
- Muskel- und neurologische Beschwerden: Abhängig vom Erkrankungsalter können Muskelhypotonie, Muskelschwäche, Krampfanfälle (insbesondere bei neonataler Form) und neurologische Symptome auftreten.
- weitere nicht spezifische Symptome: Dazu zählen chronische Schmerzen, Müdigkeit, Kopfschmerzen, Probleme mit dem Verdauungssystem und

neurokognitive Beeinträchtigungen wie Konzentrationsstörungen oder „Brain Fog". Solche unspezifischen Symptome erschweren die frühzeitige Diagnose, insbesondere bei Erwachsenen.

Die Diagnosestellung bei HPP basiert auf einem Zusammenspiel verschiedener Parameter:

- Laboruntersuchungen: Der charakteristischste Befund ist eine stark erniedrigte alkalische Phosphatase (ALP) im Serum. Zudem zeigen sich erhöhte Konzentrationen von TNSALP-Substraten wie Pyrophosphat (PPi), Pyridoxal-5-phosphat (PLP), einem biologisch aktiven Vitamin-B6-Vorläufer, und Phosphoethanolamin (PEA) im Blut oder Urin. Die Kombination von niedriger ALP und erhöhten Substraten ist hinweisend für die Diagnose.
- genetische Analyse: Nachweis von Varianten im ALPL-Gen ist der sichere Nachweis für die Erkrankung und hilft, familiäre Veranlagung zu erkennen.
- klinische Beurteilung: Zusätzlich zu den Laborwerten ist die Beurteilung der klinischen Symptome, insbesondere der Knochen- und Zahnsymptomatik, essenziell. Die Differenzialdiagnose umfasst andere Knochenkrankheiten wie Osteoporose, Rachitis oder metabolische Knochenerkrankungen, aber auch rheumatoide Arthritis, Fibromyalgie und andere.

Da viele Menschen genetisch mutierte ALPL-Varianten tragen, ohne manifeste Symptome zu zeigen, ist die Diagnose oft eine Herausforderung. Es ist daher wichtig, biochemische und genetische Tests in einem umfassenden klinischen Kontext zu interpretieren.

Neben der multimodalen Therapie mit Schmerzmitteln, Physiotherapie, Ernährungsberatung, Nahrungsergänzungsmitteln, zahnärztlichen Maßnahmen, physikalischer Therapie gibt es derzeit eine spezifische medikamentöse Therapie, die sich insbesondere für schwere Formen der klassischen, lebensbedrohlichen neonatalen und pädiatrischen HPP, aber auch für „pediatric onset"-Patienten, die das Erwachsenenalter erreicht haben, bewährt hat: die Ersatztherapie mit rekombinantem Enzym (Asfotase alfa). Dieses ist das erste zugelassene Medikament, das die zugrunde liegende Enzymdefizienz behebt, die Mineralisation fördert und die Knochenheilung verbessert.

In klinischen Studien konnte gezeigt werden, dass die Enzymersatztherapie

- die Knochenmineralisation verbessert,
- Frakturen reduziert,
- das Wachstum und die motorische Entwicklung bei Kindern fördert, die muskuläre Leistung und die Lebensqualität verbessert,

- in Erwachsenen die Knochenqualität verbessert und zur Frakturheilung beiträgt.

Für Erwachsene mit milderen oder atypischen Formen besteht die Behandlung vor allem aus symptomorientierter Therapie sowie physiotherapeutischen Maßnahmen. Bislang sind jedoch keine spezifischen Medikamente zugelassen, die alle Symptome und deren komplexe Ausprägung beeinflussen.

Die Diagnose der HPP hat somit einen relevanten Einfluss auf die Behandlung, da eine frühzeitige Identifikation eine individualisierte und gezielte Therapie sowie präventive Maßnahmen ermöglicht. Zudem ermöglicht die genetische Kenntnis der Mutation eine Familienberatung zur Früherkennung bei Verwandten.

Unterschiede im Krankheitsverlauf: Kinder versus Erwachsene

Die Hypophosphatasie im Kindesalter, insbesondere in der neonatalen und frühkindlichen Form, stellt eine schwerwiegende, oft lebensbedrohliche Erkrankung dar, die durch häufig ausgeprägte Knochenfehlbildungen/-frakturen, erhebliche Wachstumsstörungen, respiratorische Probleme und zumeist frühe Todesfälle gekennzeichnet ist. In den letzten Jahren haben therapeutische Fortschritte die Überlebenschancen deutlich verbessert.

Im Unterschied dazu zeigt sich die adulte Form der Hypophosphatasie häufig milder und mit weniger spezifischen Zeichen. Viele Erwachsene berichten über chronische Muskelschmerzen- und schwäche, Erschöpfung, wiederholte Frakturen, Stressfrakturen und Zahnprobleme, ohne einen Krankheitsnachweis in der Kindheit zu haben. Diese nicht spezifischen und oft missinterpretierten Symptome führen zu Diagnoseverzögerungen, verschlechtern die Prognose und beeinträchtigen die Lebensqualität erheblich.

Fazit

Sehr schwere, kindliche Hypophosphatasie ist eine seltene (1:100.000 bis 1:300.000), mildere adulte Hypophosphatasie ist eine deutlich weniger seltene (1:508 bis 1:2.430), lebenslange multisystemische Erkrankung, deren Verstehen durch moderne biochemische und genetische Diagnostik entscheidend ist. Fortschritte in der Behandlung, insbesondere die enzymersatzbasierte Therapie, haben die Prognose für schwere Formen erheblich verbessert. Für Betroffene bedeutet die korrekte Diagnose heute nicht nur eine Erklärung ihrer Symptome, sondern auch einen Weg zu spezifischer Behandlung, Vorsorge und verbesserter Lebensqualität. Die Unterscheidung zwischen den manifesten und subklinischen Formen sowie die enge Zusammenarbeit verschiedener Fachdisziplinen sind dabei essenziell.

(Es gilt das gesprochene Wort!)
Hamburg, November 2025

Literatur:

- Millán JL, Whyte MP. Alkaline phosphatase and hypophosphatasia. Calcif Tissue Int. 2016 Apr;98(4):398–416. doi:10.1007/s00223-015-0079-1. Epub 2015 Nov 21. PMID: 26590809.
- Whyte MP. Hypophosphatasia – aetiology, nosology, pathogenesis, diagnosis and treatment. Nat Rev Endocrinol. 2016 Apr;12(4):233–246. doi: 10.1038/nrendo.2016.14. Epub 2016 Feb 19. PMID: 26893260.
- Schmidt T, Mussawy H, Rolvien T, Hawellek T, Hubert J, Rüther W, Amling M, Barvencik F. Clinical, radiographic and biochemical characteristics of adult hypophosphatasia. Osteoporos Int. 2017 Sep;28(9):2653–2662. doi: 10.1007/s00198-017-4087-z. Epub 2017 May 25. PMID: 28547134.
- Siller AF, Whyte MP. Alkaline phosphatase: discovery and naming of our favorite enzyme. J Bone Miner Res. 2018 Feb;33(2):362–364. doi: 10.1002/jbmr.3225. Epub 2017 Aug 14.
- Whyte MP, Leung E, Wilcox WR, Liese J, Argente J, Martos-Moreno ÁG, Reeves A, Fujita KP, Moseley S, Hofmann C. Natural history of perinatal and infantile hypophosphatasia: a retrospective study. J Pediatr. 2019 Jun;209:116–124.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.01.049. Epub 2019 Apr 9.
- Mornet E, Taillandier A, Domingues C, Dufour A, Benaloun E, Lavaud N, Wallon F, Rousseau N, Charle C, Guberto M, Muti C, Simon-Bouy B. Hypophosphatasia: a genetic-based nosology and new insights in genotype–phenotype correlation. Eur J Hum Genet. 2021 Feb;29(2):289–299. doi: 10.1038/s41431-020-00732-6. Epub 2020 Sep 24.
- Schmidt T, Schmidt C, Amling M, Kramer J, Barvencik F. Prevalence of low alkaline phosphatase activity in laboratory assessment: is hypophosphatasia an underdiagnosed disease? Orphanet J Rare Dis. 2021 Oct 28;16(1):452. doi: 10.1186/s13023-021-02084-w.
- Whyte MP, McAlister WH, Mack KE, Mumm S, Madson KL. Pediatric hypophosphatasia: avoid diagnosis missteps! J Bone Miner Res. 2024 Jul 23; 39(6):655–660. doi: 10.1093/jbmr/zjae098. PMID: 38905292.
- Dahir KM, Rush ET, Diaz-Mendoza S, Kishnani PS. A Delphi panel to build consensus on assessing disease severity and disease progression in adult patients with hypophosphatasia in the United States. J Endocrinol Invest. 2024 Jun;47(6):1487–1497. doi: 10.1007/s40618-023-02256-4. Epub 2024 Jan 18. PMID: 38236379.

- Khan AA, Brandi ML, Rush ET, Ali DS, Al-Alwani H, Almonaei K, Alsarraf F, Bacrot S, Dahir KM, Dandurand K, Deal C, Ferrari SL, Giusti F, Guyatt G, Hatcher E, Ing SW, Javaid MK, Khan S, Kocijan R, Linglart A, M'Hiri I, Marini F, Nunes ME, Rockman-Greenberg C, Roux C, Seefried L, Simmons JH, Starling SR, Ward LM, Yao L, Brignardello-Petersen R, Lewiecki EM. Hypophosphatasia diagnosis: current state of the art and proposed diagnostic criteria for children and adults. Osteoporos Int. 2024 Mar;35(3):431–438. doi: 10.1007/s00198-023-06844-1. Epub 2023 Nov 20. PMID: 37982857.
- Cárdenas-Aguilera JG, González-López V, Zarante-Bahamón AM, Prieto-Rivera JC, Baquero-Rodríguez R, Chacón-Acevedo KR, Meza-Martínez AI, Serrano-Gayubo AK, Medina-Orjuela A, Cáceres-Mosquera JA, Guerrero-Tinoco GA, García-Rueda MF, Guarnizo-Zuccardi P, Herrera-Ortiz G, Rojas-Barrera C, Carrascal-Guzmán MI, Reina-Ávila MF, Arguinzoniz-Valenzuela SL, Belmont-Martínez L, Del-Pino M, Viterbo GL, Seijo M, Calzada-Hernández J, Guerra-Hernández NE, Brunetto OH. Diagnosis, treatment, and follow-up of patients with hypophosphatasia. Endocrine. 2025 Feb;87(2):400–419. doi: 10.1007/s12020-024-04054-1. Epub 2024 Dec 12. PMID: 39663303.
- Högler W, Seefried L. Novel therapeutic options for hypophosphatasia. J Bone Miner Res. 2025 Apr 21;40(4):451–453. doi: 10.1093/jbmr/zjaf023. PMID: 39893631.
- Kishnani PS, Seefried L, Dahir KM, Martos-Moreno GÁ, Högler W, Greenberg CR, Fang S, Petryk A, Mowrey WR, Linglart A, Ozono K. Disease burden by ALPL variant number in patients with non-life-threatening hypophosphatasia in the Global HPP Registry. J Med Genet. 2025 Mar 20;62(4):249–257. doi: 10.1136/jmg-2024-110383.
- Dahir KM, Dunbar NS. Medical management of hypophosphatasia: review of data on asfotase alfa. Curr Osteoporos Rep. 2025 Mar 18;23(1):14. doi: 10.1007/s11914-025-00906-5. PMID: 40100438.
- Seefried L, Genest F, Hofmann C, Brandi ML, Rush E. Diagnosis and treatment of hypophosphatasia. Calcif Tissue Int. 2025 Mar 6;116(1):46. doi: 10.1007/s00223-025-01356-y. PMID: 40047955.
- Whyte MP, Greenberg CR, Salman NJ, Bober MB, McAlister WH, Wenkert D, Van Sickle BJ, Simmons JH, Edgar TS, Bauer ML, Hamdan MA, Bishop N, Lutz RE, McGinn M, Craig S, Moore JN, Taylor JW, Cleveland RH, Cranley WR, Lim R, Thacher TD, Mayhew JE, Downs M, Millán JL, Skrinar AM, Crine P, Landy H. Enzyme-replacement therapy in life-threatening hypophosphatasia. N Engl J Med. 2012 Mar 8;366(10):904–913. doi: 10.1056/NEJMoa1106173. PMID: 22397652.

STATEMENT

Hormonaktive Substanzen unter dem Weihnachtsbaum: wenn Spielzeug zur Gefahr wird

Seniorprofessor Dr. rer. nat. Josef Köhrle
Institut für Experimentelle Endokrinologie an der Charité – Universitätsmedizin Berlin

Endokrine Disruptoren (EDC) sind Substanzen in unserer Nahrung und Umwelt, welche die verschiedenen Hormonsysteme bereits in kleinen Konzentrationen akut, nachhaltig und teils unumkehrbar stören und dadurch die menschliche Gesundheit gefährden können.

Zu bekannten EDC zählen Bisphenole, Phthalate, fluorhaltige „Ewigkeitschemikalien" (PFAS), bromhaltige Flammschutzmittel und weitere Substanzklassen, von denen viele in **Plastik**materialien, täglichen **Gebrauchsgütern, Kinderspielzeug, Kosmetika,** aber auch unserer **Nahrung, Atemluft** und **Umwelt** enthalten sind.

Schon niedrige akute und chronische Belastung mit einzelnen EDC und deren komplexen Mischungen kann zur Entstehung und dem individuellen Verlauf verschiedener **Erkrankungen** beitragen. Dazu zählen zum Beispiel metabolische Erkrankungen wie Adipositas und Diabetes, Beeinträchtigung der Entwicklung oder der Fruchtbarkeit sowie verschiedene Krebsarten.

Viele **Schönheitsartikel, Kosmetika und Körperpflegemittel** enthalten bekannte und vermutete EDC, die zur allgegenwärtigen, weiterhin zunehmenden, aber für diese Produktgruppe vermeidbaren Belastung mit diesen Schadstoffen beitragen – abgesehen von der unvermeidlichen Umgebungsbelastung.

Die EDC-Belastung beginnt bereits im Mutterleib und erhöht sich direkt nach der Geburt, zu einem Zeitpunkt, an dem die Haut- und Schleimhautbarrieren des Neugeborenen und Kleinkinds noch nicht ausgereift sind. EDC-Gemische enthaltende Körperpflegemittel, Kosmetika und Schönheitsartikel werden täglich und lebenslang in beträchtlichen Konzentrationen angewendet und tragen signifikant zur menschlichen EDC-Belastung bei. Das kann und sollte aber vermieden werden angesichts der global zunehmenden Anwendungen bei Kindern und Erwachsenen im gesellschaftlichen Trend der kontinuierlichen Selfie-getriebenen „Schönheitsoptimierung".

Noch problematischer erscheint die teils hohe Belastung von Kinder- (und auch Erwachsenen-)Spielzeug mit teils seit Jahrzehnten verbotenen EDC, Produkten, die weiterhin in der EU verfügbar sind, vor allem durch die steil zunehmenden Billigimporte aggressiver Internetvermarktungskonzerne.

Was sind hormonaktive Substanzen, und warum können sie für Kinder gefährlich sein?

Kinder, insbesondere Kleinkinder, werden nicht nur ab der Geburt über die Haut (Körperpflege!) oder Nahrung, sondern auch durch ihre vielfältige manuelle und orale Exposition (hohe Hand-Mund-Kontaktraten) mit EDC belastet. Dies erfolgt aber zu einem Zeitpunkt, zu dem ihre Haut- und Schleimhautbarrieren noch nicht ausgereift sind.

In welchen Spielzeugen oder Alltagsgegenständen können solche Stoffe vorkommen?

Spielzeug, Kindergeschirr, Kleidung und Decken, Elektronikartikel, Inneneinrichtung, Kosmetika, Haarfärbe- und Pflegemittel.

Bekannte EDC-Belastungen in Kinderspielzeug wurden berichtet für Parabene, Bisphenole, polybromierte Diphenylether (PBDE), polychlorierte Biphenyle (PCB), polyzyklische aromatische Kohlenwasserstoffe, Phthalate, Pestizide (Pyrethroide), Formaldehyd, Schwermetalle (Blei, Kadmium).

Welche Maßnahmen sind dringend erforderlich?

- Stopp der EDC-Belastung von Kinderspielzeug, Kosmetika, täglichen Gebrauchs-gegenständen und Reduktion der EDC-Belastung durch Nahrung und Umwelt
- Digitale Produktpässe und Warnhinweise
- EDC-Regulierung genauso konsequent handhaben wie Regulierung für karzinogene, mutagene und reproduktionstoxische Chemikalien (CMR)
- Dringende Revision der EU-REACH-Verordnung (**R**egistration, **E**valuation, **A**uthorisation and Restriction of **Ch**emicals)
- Primat der Gesundheit und Prävention vor der Ökonomie

Links:

https://echa.europa.eu/-/hazardous-chemicals-found-in-cosmetic-products

https://eeb.org/toxictoys/

https://www.wen.org.uk/wp-content/uploads/PLAYING-SAFE_-TOXIC-CHEMICALS-IN-TOYS.pdf

Literatur:

- ECHA/NR/24/28 Hazardous chemicals found in cosmetic products.
- Green Baby: Playing Safe: Toxic Chemicals in Toys; Briefing May 2025, WEN Green Baby Campaign. 2025 (UK).
- New rules for safer toys in the EU. European Commission. 11th April 2025.
- Rigutto G et al. Identifying Potential Chemicals of Concern in Children's Products in a Regulatory Context: A Systematic Evidence Mapping Approach. Environ Health Perspect. 2025 May;133(5):56001. doi: 10.1289/EHP15394.
- Saah SA et al. Human health risks of lead, cadmium, and other heavy metals in lipsticks. Heliyon. 2024 Nov 20;10(23):e40576. doi: 10.1016/j.heliyon.2024.e40576. eCollection 2024 Dec 15.
- Sjöström Y et al. Children's exposure to halogenated flame retardants and organophosphate esters through dermal absorption and hand-to-mouth ingestion in Swedish preschools. Sci Total Environ. 2024 Sep 15;943:173635. doi: 10.1016/j.scitotenv.2024.173635.
-

(Es gilt das gesprochene Wort!)
Berlin, November 2025