

# PATIENTFORENINGEN XLH, ARVELIG RAKITIS

Patientforeningen blev dannet i 2018 og er til støtte for personer med XLH eller beslægtede former for arvelig rakitis og deres pårørende.

Patientforeningens formål:

- At yde rådgivende, oplysende og hjælpende virksomhed
- At fremme kontakten imellem personer med XLH eller beslægtede former for arvelig rakitis og imellem deres pårørende
- At udbrede kendskabet til XLH
- At fremme den sundhedsfaglige behandling af og forskning indenfor XLH
- At fremme myndighedernes kendskab til XLH og patientgruppens særlige problemer

**FÅ FLERE  
INFORMATIONER  
VIA PATIENT-  
FORENINGEN OG  
FØLG OS PÅ DE  
SOCIALE MEDIER**



[xlh-patientforeningen.dk](http://xlh-patientforeningen.dk)



[info@xlh-patientforeningen.dk](mailto:info@xlh-patientforeningen.dk)



[facebook.com/XLHDK](https://facebook.com/XLHDK)



[twitter.com/XLHDK](https://twitter.com/XLHDK)



[instagram.com/xlh\\_danmark/](https://instagram.com/xlh_danmark/)

# INFORMATION OM XLH

*X-linked hypofosfatæmisk rakitis*

*Patientforeningen XLH, arvelig rakitis har udgivet denne folder for at give et kort overblik over XLH og oplyse, hvor man kan læse mere.*



**XLH**  
ARVELIG RAKITIS

## HVAD ER XLH?

XLH er en medfødt sygdom, der skyldes en ændring i genet PHEX. Denne genændring påvirker nyrernes evne til at tilbageholde fosfat i kroppen. Nyrene som sådan er ikke syge, men sygdommen medfører et forhøjet niveau af det hormon (FGF23), der stimulerer nyrene til at udskille fosfat. Fosfat er sammen med kalk vigtige byggestene til dannelsen af knoglevæv og tandvæv, herudover indgår fosfat i alle cellers energiomsætning.

FGF23 virker endvidere hæmmende på dannelsen af det aktive D-vitamin, der skal sikre tilstrækkelig optagelse af mineralerne fosfat og kalk fra kosten og indbygge disse i nydannet knogle-/tandvæv.

Når man mangler fosfat og aktivt D-vitamin udvikler man rakitis og knoglernes mineralisering er forstyrret, hvorved knoglerne bliver blødere og mere eftergivelige, også tanddannelsen er forstyrret. Nogle mærker at musklerne udtrættes hurtigere end hos jævnaldrende.

Man kan ikke kurere sygdommen, men symptomerne kan mindskes med medicinsk behandling. Man kan leve et lige så langt liv som normal befolkningen, selvom man har XLH.

## SYMPTOMER

Hos børn vil man ofte se, at specielt skinnebensknoglen begynder at bue og barnet udvikler hjulbenethed eller kalveknæ. Der kan være hævelse ved håndled, knæled og ankelled. Børnene vokser langsommere end normalt og sluthøjden er i gennemsnit ca. 10 cm. lavere end hos baggrundsbefolkningen, specielt pga. kortere benlængde.

Børnene kan opleve bensmerter ved f.x. længere gåture. Nogle børn oplever senere tandfrembrud og spontane rodbetændelser dvs. uden tidligere hul i tanden eller slag/stød imod tanden.

Mange voksne med XLH vil opleve smerter lokaliseret til de store led og ryggen. Nogle får slidforandringer i de store led og evt. kan der blive behov for at indsætte ledproteser. Endvidere beskrives almen træthed og udtrætning ved fysisk aktivitet. Spontane rodbetændelser forekommer i stigende grad med alderen.

## DIAGNOSE KAN STILLES VED BLOD- OG URINPRØVE OG VED GENTEST

## BEHANDLING

Der findes to former for medicinsk behandling til børn med XLH i Danmark.

1) Konventionel behandling, hvor tab af fosfat og nedsat aktivt D-vitamin erstattes. (gives flere gange dagligt).

2) Nyere FGF23 antistofbehandling med Burosumab. Denne behandling gives som injektioner i underhuden hver 2. uge.

Denne behandling er godkendt i Danmark til børn over 1 år, indtil de er udvoksede.

## ALLE BØRN MED XLH ANBEFALES MEDICINSK BEHANDLING, DER STARTES SÅ SNART DIAGNOSEN ER STILLET.

Udvoksede unge med XLH og voksne, der oplever smerter/gener i bevægeapparatet kan fortsætte den konventionelle behandling med fosfat og aktiveret D-vitamin, og endvidere anbefales medicinsk behandling til voksne forud for og efter knogleoperationer eller knoglebrud.