

:: Υποασβεσταιμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D

Αριθμός Orphanet: 289157

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η εξαρτώμενη από την βιταμίνη D υποασβεσταιμική ραχίτιδα (VDDR-I) είναι μια πρώιμης έναρξης κληρονομική διαταραχή του μεταβολισμού της βιταμίνης D που χαρακτηρίζεται από σοβαρή υπασβεσταιμία, που οδηγεί σε οστεομαλακία και ραχιτικές παραμορφώσεις των οστών και μέτρια υποφωσφαταιμία.

Ο επιπολασμός στη γέννηση υπολογίστηκε σε περίπου 1/2.000. Η νόσος είναι πιο συχνή στον Γαλλο-Καναδικό πληθυσμό της περιοχής Saguenay του Κεμπέκ.

Η νόσος εκδηλώνεται κατά το πρώτο έτος της ζωής με υποτονία, τετανία, σπασμούς, μυϊκή αδυναμία και πτωχή ανάπτυξη. Σταδιακά, οι ασθενείς εμφανίζουν ραχιτικές παραμορφώσεις (κυρτά πόδια, ραχικό κομπολόι). Περιστασιακά παρατηρείται υποπλασία της αδαμαντίνης.

Η νόσος οφείλεται σε μεταλλάξεις αδρανοποίησης στο γονίδιο *CYP27B1* (12q14) που κωδικοποιεί την 1-αλφα-υδροξυλάση, η οποία μετατρέπει την πρόδρομη βιταμίνη D καλσιδιόλη σε καλσιτριόλη, που είναι ο δραστικός μεταβολίτης της βιταμίνης D. Αυτή η διαταραχή στη σύνθεση της βιταμίνης D οδηγεί σε ελαττωματική εντερική απορρόφηση του ασβεστίου και του φωσφόρου.

Η διάγνωση βασίζεται σε βιοχημικά και ακτινολογικά ευρήματα. Τα κλασικά ακτινολογικά σημεία της ραχίτιδας είναι οι σκελετικές ανωμαλίες των πλακών ανάπτυξης και των μεταφυσιακών οστών, η οστεομαλακία και η οστεοπόρωση. Βιοχημικά ευρήματα είναι η σοβαρή υπασβεσταιμία και η μέτρια υποφωσφαταιμία. Επιπλέον βιοχημικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν φυσιολογικά επίπεδα καλσιδιόλης ορού (25-υδροξυβιταμίνης D) που συνδέονται με χαμηλά επίπεδα καλσιτριόλης ορού (1,25-διυδροξυβιταμίνη D3), αμινοξυουρία και αυξημένες συγκεντρώσεις παραθυρεοειδικής ορμόνης στην περιφέρεια. Η βιοψία των οστών μπορεί να αποκαλύψει οστεομαλακία. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με ανάλυση DNA.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη διατροφική ανεπάρκεια βιταμίνης D, την ανθεκτική στη βιταμίνη D ραχίτιδα (βλέπε τον όρο αυτό) και την δυσπλασία των οστών.

Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Η θεραπεία αποσκοπεί στη βελτίωση της ανάπτυξης και την αποκατάσταση σε φυσιολογικά επίπεδα του ασβεστίου, του φωσφόρου, της αλκαλικής φωσφατάσης και της παραθυρεοειδικής ορμόνης (παραθορμόνης) στον ορό και στην επούλωση / πρόληψη των σκελετικών παραμορφώσεων. Περιλαμβάνει ημερήσια χορήγηση μεγάλων δόσεων βιταμίνης D και φυσιολογικές δόσεις καλσιτριόλης. Νεφρασβέστωση, υπερασβεστιουρία και υπερασβεσταιμία



μπορεί να παρατηρηθούν ως επιπλοκές της θεραπείας. Ως εκ τούτου απαιτείται η τακτική παρακολούθηση (κλινική και βιοχημική εξέταση, ακτινογραφίες άκρων χειρών, νεφρικό υπερηχογράφημα).

Με τη θεραπεία, η πρόγνωση είναι καλή.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Harald JÜPPNER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2012

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

