

Hipofosfatazja o początku w wieku dziecięcym

ORPHA247667

Definicja choroby:

Hipofosfatazja o początku w wieku dziecięcym to rzadka, łagodna postać hipofosfatazji (sprawdź ten termin) charakteryzująca się początkiem choroby po szóstym miesiącu życia i bardzo zmiennymi objawami klinicznymi od niskiej dla wieku gęstości mineralnej kości, do patologicznych złamań, deformacji szkieletu oraz krzywicy z niskim wzrostem i chodem drepczącym.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana. Do dnia dzisiejszego opisano około 130 przypadków.

Obraz kliniczny:

Objawy u pacjentów rozwijają się po szóstym miesiącu życia i najczęściej przed ukończeniem piątego roku. Występuje szerokie spektrum objawów klinicznych. Najczęściej u pacjentów występuje krzywica, która jest przyczyną niskiego wzrostu, opóźnienia w chodzeniu i chodu drepczącego, a także bólu kości i stawów. Do objawów szkieletowych może należeć czaszka dolichocefaliczna oraz powiększone stawy. Inne powszechne objawy to podwyższone ciśnienie wewnątrzczaszkowe oraz brak prawidłowego wzrostu i wagi. Często dochodzi do złamań nasad i przynasad kości. U niektórych dzieci dochodzi do przedwczesnej utraty zębów mlecznych, która rozpoczyna się od siekaczy, a potem następuje utrata innych zębów z nienaruszonymi korzeniami, przed piątym rokiem życia. Choroba może przebiegać okresowo z remisjami i nawrotami w późniejszym okresie życia. Objawy kliniczne dziecięcej HPP mogą pokrywać się z objawami umiarkowanie ciężkiej I-HPP (sprawdź ten termin).

Etiologia:

Przyczyną hipofosfatazji są mutacje genu *ALPL* (1p36.12). Specyficzny mechanizm leżący u podstaw hipofosfatazji o początku w wieku dziecięcym nie został wyjaśniony.

Poradnictwo genetyczne:

Odnotowano autosomalny recesywny i autosomalny dominujący model dziedziczenia, co potencjalnie tłumaczy szerokie spektrum kliniczne.



Recenzent-ekspert: Prof. Etienne MORNET

Aktualizacja: Kwiecień 2015

Tłumaczenie: Styczeń 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

