

ΑΑ053: ΒΡΕΦΟΣ 12 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΣΤΑΣΙΜΟΤΗΤΑ ΒΑΡΟΥΣ ΚΑΙ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ – ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΥΠΑΣΒΕΣΤΙΑΙΜΙΚΗΣ ΡΑΧΙΤΙΔΑΣ ΕΞΑΡΤΩΜΕΝΗΣ ΑΠΟ ΤΗ ΒΙΤΑΜΙΝΗ D (VDDR-I)

Αναστασία Τσιρίπιλλου¹, Φώτιος Χαλιώτης¹, Παναγιώτα Δροσάτου¹, Εβελίνα Τσάνη¹, Άρτεμις Δουλγεράκη², Άννα Παπαδοπούλου³

¹Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

²Τομέας Μεταβολισμού Οστών και Μετάλλων, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα

³Γ' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η VDDR-I είναι μια κληρονομική διαταραχή του μεταβολισμού της βιταμίνης D, που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Μεταλλάξεις στο γονίδιο CYP27B1 προκαλούν μη φυσιολογική δράση της 1-α-υδροξυλάσης, που μετατρέπει την καλσιδιόλη στον ενεργό μεταβολίτη καλσιτριόλη. Εκδηλώνεται με υπασβεστιαϊμία, υποτονία και ραχτικές αλλοιώσεις οστών στο πρώτο έτος ζωής, με συχνότητα 1-5/10.000 παιδιά.



ΑΑ053: ΒΡΕΦΟΣ 12 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΣΤΑΣΙΜΟΤΗΤΑ ΒΑΡΟΥΣ ΚΑΙ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ – ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΥΠΑΣΒΕΣΤΙΑΙΜΙΚΗΣ ΡΑΧΙΤΙΔΑΣ ΕΞΑΡΤΩΜΕΝΗΣ ΑΠΟ ΤΗ ΒΙΤΑΜΙΝΗ D (VDDR-I)

Αναστασία Τσιρίπιλλου¹, Φώτιος Χαλιώτης¹, Παναγιώτα Δροσάτου¹, Εβελίνα Τσάνη¹, Άρτεμις Δουλγεράκη², Άννα Παπαδοπούλου³

¹Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

²Τομέας Μεταβολισμού Οστών και Μετάλλων, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα

³Γ' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Θήλυ 12 μηνών, με ελεύθερο ατομικό ιστορικό, παραπέμφθηκε για διερεύνηση στασιμότητας βάρους, υποτονίας κάτω άκρων και υπασβεστιαϊμίας. Ελήφθη βιοχημικός και ορμονολογικός έλεγχος, όπου διαπιστώθηκαν υπασβεστιαϊμία, υποφωσφαταιμία (Ca:8,6mg/dl, P:2,3mg/dl), υψηλά επίπεδα παραθορμόνης [PTH:997,6ng/ml (φ.τ:16-95)] και αλκαλικής φωσφατάσης (ALP:4753U/L), φυσιολογικά επίπεδα καλσιδιόλης [25(OH)Vit-D:41,2ng/ml (φ.τ:>20)] και χαμηλά επίπεδα καλσιτριόλης [1,25(OH)₂Vit-D:11pg/ml (φ.τ:18-80)]. Συμπληρωματικά διενεργήθηκαν ακτινογραφίες καρπού και κάτω άκρων, στις οποίες ήταν εμφανή τα χαρακτηριστικά ευρήματα ραχίτιδας και η καθυστέρηση οστεοποίησης. Επιπρόσθετα ελέγχθηκε το βασικό σκελετικό προφίλ των γονέων, που ήταν φυσιολογικό. Βάσει κλινικοεργαστηριακών ευρημάτων τέθηκε υποψία VDDR-I και εστάλη γονιδιακός έλεγχος, που ανέδειξε γενετική αλλαγή c.1144C>G στο εξόνιο 7 σε ετεροζυγωτία και γενετική αλλαγή c. 1325_1326insCCCACCC στο εξόνιο 8 σε ετεροζυγωτία στο γονίδιο CYP27B1.

ΑΑ053: ΒΡΕΦΟΣ 12 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΣΤΑΣΙΜΟΤΗΤΑ ΒΑΡΟΥΣ ΚΑΙ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ – ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΥΠΑΣΒΕΣΤΙΑΙΜΙΚΗΣ ΡΑΧΙΤΙΔΑΣ ΕΞΑΡΤΩΜΕΝΗΣ ΑΠΟ ΤΗ ΒΙΤΑΜΙΝΗ D (VDDR-I)

Αναστασία Τσιρίπιλλου¹, Φώτιος Χαλιώτης¹, Παναγιώτα Δροσάτου¹, Εβελίνα Τσάνη¹, Άρτεμις Δουλγεράκη², Άννα Παπαδοπούλου³

¹Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

²Τομέας Μεταβολισμού Οστών και Μετάλλων, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα

³Γ' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Σε ασθενή με κλινικοεργαστηριακή εικόνα ραχίτιδας, του οποίου όμως η καλσιδιόλη είναι φυσιολογική, τα επίπεδα καλσιτριόλης αποτελούν εξέταση-κλειδί για τη διάγνωση.

