

KRZYWICA PSEUDONIEDOBOROWA TYPU I – WYZWANIE DIAGNOSTYCZNE I TERAPEUTYCZNE – OPIS PRZYPADKU

VI Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XVII Zjazd
Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków
25-26.09.2015

P31

KRZYWICA PSEUDONIEDOBOROWA TYPU I – WYZWANIE DIAGNOSTYCZNE I TERAPEUTYCZNE – OPIS PRZYPADKU

Michałus I., Łupińska A., Orzechowska G., Chlebna-Sokół D.

Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości I Katedry Pediatrii Uniwersytetu
Medycznego w Łodzi

Słowa kluczowe: witamina D, krzywica pseudoniedoborowa typu I, krzywica hipofosfatemiczna

Wstęp. Obecnie pełnoobjawowa krzywica niedoborowa jest coraz rzadziej rozpoznawana, dzięki powszechnie stosowanej w okresie niemowlęcym profilaktycznej suplementacji witaminą D. Istotnym problemem jest jednak występowanie zaburzeń genetycznych, które w obrazie klinicznym wykazują typowe cechy krzywicy, jednak trudności terapeutyczne wynikają z całkowitej oporności na powszechnie stosowane preparaty witaminy D.

Cel. W pracy przedstawiono przypadek niemal 2 letniego chłopca z rozpoznaną krzywicą pseudoniedoborową typu I. Omówiono przebieg kliniczny choroby, wyniki badań dodatkowych, zastosowane leczenie oraz różnicowanie z innymi chorobami objawiającymi się zaburzeniami gospodarki wapniowo-fosforanowej. Autorzy zwrócili uwagę na szczególne trudności diagnostyczne i terapeutyczne związane z krzywicą witamino-D-oporną podkreślając zarówno konieczność wczesnego rozpoznania, a także przewlekłego leczenia oraz opieki wielospecjalistycznej. Przedstawiono również efekty stosowanej terapii.

Wnioski. 1) Pediatrzy i lekarze rodzinni powinni pamiętać, iż istnieją szczególne postaci krzywicy, uwarunkowanych genetycznie, w tym również krzywica pseudoniedoborowa typu I, dla których charakterystyczna jest całkowita oporność na stosowane powszechnie preparaty witaminy D.

2) Z uwagi na nieswoisty obraz kliniczny diagnostyka krzywicy witamino-D opornej jest niezwykle skomplikowana i często długotrwała. Należy pamiętać, iż pacjenci z rozpoznaniem krzywicy pseudoniedoborowej typu I wymagają przewlekłej wielospecjalistycznej opieki

lekarskiej.

*Praca częściowo finansowana ze środków statutowych
Uniwersytetu Medycznego w Łodzi nr 503/01-090-02/503-01*

P31

VITAMIN D-DEPENDENT RICKETS – DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGE – CASE REPORT

Michałus I., Łupińska A., Orzechowska G., Chlebna-Sokół D.

Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Key words: *vitamin D, vitamin-D-dependent rickets type I, hypophosphatemic rickets*

Objectives. Vitamin D-deficient rickets is nowadays rarely diagnosed because of commonly used vitamin D preventive supplementation during infancy. However genetic disorders, where clinical presentation is similar to typical rickets are a significant problem as total resistance to commonly used supplements of vitamin D appears.

Aim. This study presents a case of almost 2 year old boy with diagnosed vitamin D-dependent rickets type I. The clinical aspects of the disease, the results of additional tests, the treatment and the differential diagnosis were discussed. The authors paid special attention to the diagnostic and therapeutic difficulties associated with vitamin-D-dependent rickets, highlighting both the need for early diagnosis, long-term treatment and multi-professional care.

Conclusions. 1) Pediatricians and family physicians should remember about particular genetic form of rickets, including vitamin D-dependent rickets, which is characterized by the resistance to commonly used supplements of vitamin D.

2) Because of non-specific clinical symptoms, the diagnosis of a vitamin-D-resistant rickets is complicated and long-term. We should remember that patients diagnosed with vitamin D-dependent rickets require a multidisciplinary medical care.

The study was supported by the statutory activity of Medical University of Lodz

No 503/01-090-02/503-01