

Rachitida s alopecií

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, prof. David Feldman, M.D.², Peter Malloy, M.D., Ph.D.²,
MUDr. Hana Bučková, Ph.D.³

¹II. dětská klinika LF MU a FN Brno

²Stanford University School of Medicine, Div. of Endocrinology, Gerontology and Metabolism, USA

³Dětské kožní oddělení FN Brno

Pediatr. pro Praxi 2009; 10(2): 126



Rodinná anamnéza naší pacientky je bez pozoruhodností, její otec je Čech, matka pochází z Indonésie. Dívka se narodila v termínu, bez jakékoli perinatální komplikace, její porodní hmotnost byla 3 500 g a délka 50 cm. V dalším období se dívka vyvíjela zcela harmonicky. Profylaxe křivice vit. D byla u ní zahájena po 2. týdnu života. Režim podávání vitaminu D však nebyl takový, jaký je běžně doporučován v našich podmínkách – rodina v průběhu 1,5 roku po narození dítěte trávila svůj život střídavě v ČR a Indonésii; v ČR tak dítě dostávalo obvyklé dávky vitaminu D, v Indonésii užívala produkty s obsahem rybího oleje. Koncem 2. roku života rodiče zaznamenali, že dívka má nohy do tvaru písmeno O a „divnou“ chuť. V té době byla rodina opět v ČR a PLDD odeslal dítě k vyšetření. Při přijetí na kliniku v objektivním vyšetření dominovala téměř úplná alopecie, nebolestivé měkké zduření obou zápěstí, varózní postavení dolních končetin, kolébavá chůze a známky růstového opoždění (tělesná hmotnost 10,5 kg /10. perc./, tělesná výška 86 cm /35. perc./, poměr hmotnost : výška 8,3 perc.). Z laboratorních vyšetření byly abnormální tyto sérové koncentrace (v závorce uvedena normální hodnota): celkové Ca 1,98 mmol/l (2,2–2,7), ALP 18,92 μ kat/l (1,35–7,5), PTH 50,3 pmol/l (0,8–7,8), 1,25(OH)2D3 196 ng/l (19,9–67). Koncentrace 25-hydroxyvitaminu D

byla 10,9 ng/ml (8,9–46,7). Pohled zaměřený na mozkovou část lebky uvádí obrázek 1. Iniciální rtg zápěstí a dolních končetin je na obr. 2 a 3. Předpokládali jsme, že dítě má některou z vrozených forem křivice rezistentní na vitamin D, a proto bylo zahájeno per os podávání kalcitriolu a vápníku. Současně jsme na zahraniční pracoviště k DNA analýze odeslali biologický materiál (krev, kůže) dítěte a jeho rodičů. Výsledky tohoto vyšetření u dítěte jednoznačně prokázaly onemocnění označované hereditární vitamin D rezistentní rachitida s alopecií (HVDRR).

HVDRR je extrémně vzácná forma křivice, která je podmíněna mutací genu pro receptor vit. D (VDR), gen je na chromozomu 12q, dědičnost je autosomálně recesivní. Mutace může být značně heterogenní a jejím důsledkem je buď chybějící, nebo snížená afinita VDR vůči kalcitriolu nebo se může jednat o poruchu jaderné translokace komplexu kalcitriol-VDR nebo o sníženou vazbu komplexu kalcitriol-VDR na DNA. Molekulární mechanismy související s poruchou VDR jsou velmi složité, ale umožňují pochopit, proč u některých nemocných s HVDRR může docházet k léčebnému efektu po podávání kalcitriolu a Ca a u jiných ne. Z praktického hlediska je potřebné na HVDRR pomýšlet vždy, když u dítěte s profylaxí vitaminu D dochází ke klinickým

příznakům křivice a v biochemickém vyšetření krve zaznamenáme: hypokalcémii (i mírnou), hypofosfatémii (nemusí být vždy), zvýšené hodnoty alkalické fosfatázy, parathormonu a 1,25(OH)2D3. Alopecie je průvodním příznakem asi 2/3 nemocných s HVDRR a může být doprovázena také chyběním obočí a očních řas; někteří pacienti mohou mít i oligodoncii. Základem léčby HVDRR je podávání kalcitriolu a vysokých dávek vápníku. Optimální je déleodobé podávání vápníku formou i. v. infuzí, což může být z praktického hlediska značně komplikované. Rodiče naší nemocné parenterální aplikaci kalcia odmítli. Přesto však u dívky při zavedené léčbě došlo k určitému zlepšení rtg nálezů na dolních končetinách (obrázek 4, věk dítěte 6 r.). Rodiče pacientky byli informováni, že konečná tělesná výška dítěte bude nižší než u zdravých dětí a příp. bude nezbytná pozdější ortopedická korekce postavení dolních končetin.

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

II. dětská klinika
Černopolská 9, 602 00 Brno
zdoleze@fnbrno.cz

