

Tytuł: Krzywica witamino-D-zależna typu I – trudności diagnostyczne, opis przypadku / Vitamin D-resistant rickets type I – diagnostic difficulties, case report

Słowa kluczowe: krzywica witamino-D-zależna typu I krzywica witamino-D-zależna typu II rodzinna krzywica hipofosfatemiczna krzywica

Keywords: familial hypophosphatemic rickets vitamin D-dependent rickets type I vitamin D-dependent rickets type II rickets

Autorzy:

Jolanta Sykut-Cegielska - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

lek. med. Małgorzata Średzińska - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii, Diabetologii; Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Streszczenie:

Artykuł dotyczy trudności diagnostycznych krzywicy witamino-D-zależnej typu I. Autorzy prezentują opis przypadku, omawiają aspekty kliniczne, biochemiczne, radiologiczne i diagnostykę różnicową genetycznie uwarunkowanych postaci krzywicy, które nie odpowiadają na leczenie witaminą D3.

Abstract:

The article focuses on diagnostic difficulties of vitamin D-dependent rickets type I. Authors present case report, describe the clinical, biochemical, radiological aspects, differential diagnosis of genetic rickets, which is characterized by no response to a dose of vitamin D that would cure vitamin D deficiency.