

Tytuł: Krzywica pseudoniedoborowa typu I - wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne (opis przypadku) / Vitamin D- dependent rickets - diagnostic and therapeutic challenge (case report)

Słowa kluczowe: KRZYWICA HIPOFOSFATEMICZNA KRZYWICA WITAMINO-D-OPORNA WITAMINA D

Keywords: HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS VITAMIN-D-DEPENDENT RICKETS TYPE I VITAMIN D

Autorzy:

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

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

Danuta Chlebna-Sokół - Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Streszczenie:

Dzięki powszechnie stosowanej w okresie niemowlęcym profilaktycznej suplementacji witaminą D, pełnoobjawowa krzywica niedoborowa jest obecnie coraz rzadziej rozpoznawana. Istotnym problemem jest jednak występowanie zaburzeń genetycznych, które w obrazie klinicznym wykazują typowe cechy krzywicy, a trudności terapeutyczne wynikają z całkowitej oporności na powszechnie stosowane preparaty witaminy D. W pracy przedstawiono przypadek prawie 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, jak również przewlekłego leczenia oraz opieki wielospecjalistycznej.

Abstract:

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. This article 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.