

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia



RACHITISMO: NON SOLO CARENZIALE

S. Errico¹, A. Ammenti², A. Wishmeijer³, S. Rosato³,
F. Rivieri³, L. Garavelli³

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi, Parma

(2) Clinica Pediatrica, Università degli Studi, Parma

(3) Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica, Arcispedale S. Maria Nuova,
Reggio Emilia

Rachitismo: cause

PRIMARIO

- Carenza di Vitamina D
- Scarso apporto alimentare di Calcio

RACHITISMO

SECONDARIO

- Disordini:
 - intestinali
 - pancreatici
 - epatici
 - renali
 - metabolici

Caso Clinico



Alessandro giunge all'età di **3 anni e 10 mesi**, inviato dalla
Collega Neurofisiatra

Dati Anamnestici

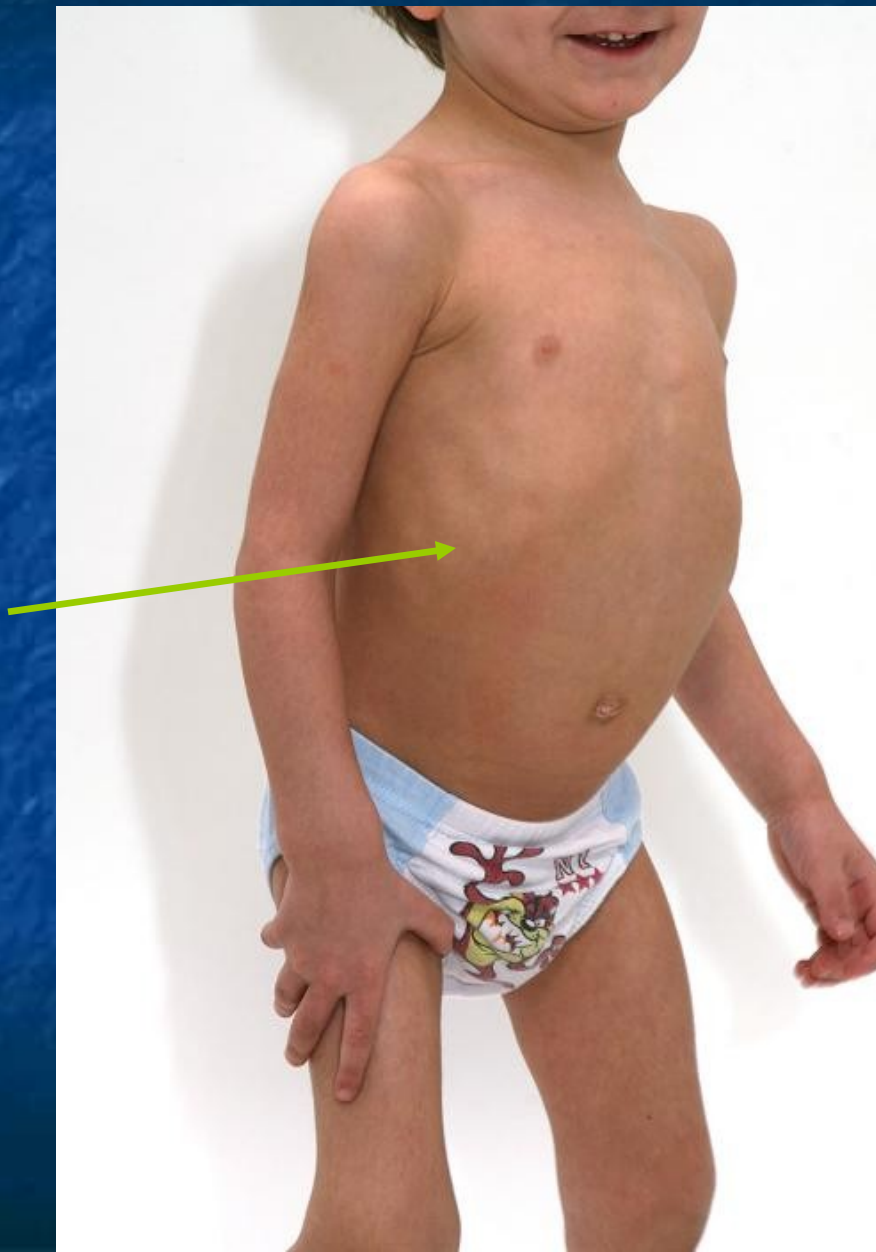
- Buon accrescimento fino ad 11 mesi, con **successivo rallentamento** (< 3° pct)
- Raggiungimento della postura eretta e della marcia ad 8 mesi
- Sviluppo psicomotorio adeguato all'età
- Comparsa di **deformità in valgo del ginocchio** con carattere evolutivo
- **Anamnesi familiare positiva per ipoacusia**: ava materna e sorella dell'ava materna affette da ipoacusia da causa non precisata (esordio intorno ai 30 anni)

Esame Obiettivo

- **Peso ed altezza < 3° pct**
- **Valgismo del ginocchio destro**
- **Ulteriori segni clinici di rachitismo: rosario rachitico e slargamento di polsi e caviglie**
- **Ipoacusia neurosensoriale severa (diagnosi a 3 anni e 6 mesi)**

Fenotipo

rosario rachitico



Fenotipo

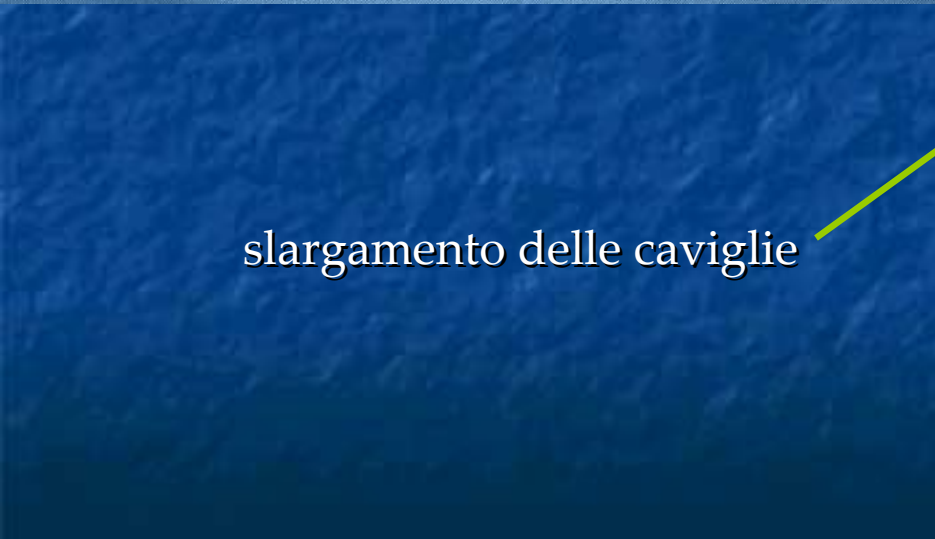
valgismo ginocchio
destro



Fenotipo



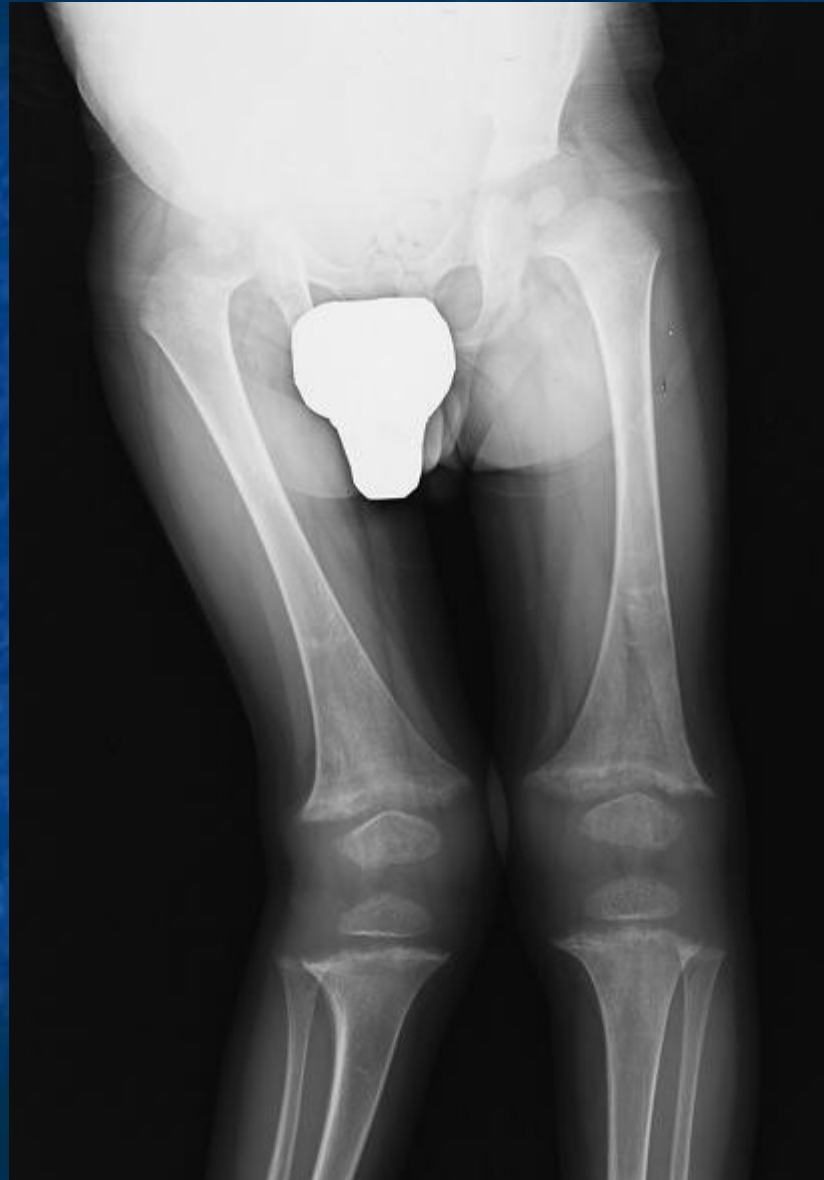
slargamento dei polsi



slargamento delle caviglie



Fenotipo: corrispettivo radiologico



Caso Clinico



Accertamenti emato-chimici effettuati in precedenza

- **Ipofosforemia (2.3 mg/dl)**
- **Incremento della fosfatasi alcalina (1547 U/I)**
- **Normocalcemia**
- **Urine alcaline (pH urinario 7)**
- **25-0H Vitamina D ridotta (5.1 ng/ml) →**
Pregresso trattamento con vitamina D per 2-3 mesi

SOSPETTO DIAGNOSTICO:



Forma GENETICA di RACHITISMO

Nel sospetto di RACHITISMO IPOFOSFATEMICO,
abbiamo eseguito ulteriori esami:

- **Acidosi metabolica severa**
emogasanalisi venosa: pH 7.222, HCO_3^- 12, BE - 14
- PTH nella norma (68 pg/ml)
- **Riassorbimento tubulare del fosforo 70%** (v.n. 90-99%)
- **Ipercalciuria:** uCa/uCr 1.26 (v.n. <0.21)
- Ecografia renale: marcata iperecogenicità delle piramidi renali da **nefrocalcinosi**

DIAGNOSI:



Forma GENETICA di RACHITISMO

Acidosi Tubulare distale
AUTOSOMICA RECESSIVA

#267300 e #602722 RENAL TUBULAR ACIDOSIS DISTAL, AR (RTADR)



(Niaudet, Orphanet, 2007)

L'acidosi renale tubulare distale è caratterizzata da aumento del pH urinario nonostante la presenza di acidosi plasmatica. E' dovuta alla difettiva secrezione di ioni H^+ da parte delle cellule del tubulo distale.

La **prevalenza non è nota**.

L'acidosi renale tubulare distale completa è responsabile di:

- ritardo della crescita
- acidosi metabolica ipercloremica
- ipokalemia ed ipercalciuria con nefrocalcinosi
- può essere presente sordità

Sono state osservate **trasmissione autosomica recessiva e dominante**

Nella forma AR sono state descritte mutazioni del **gene ATP6B1** e del **gene ATP6V0A4** che codificano per sottounità proteiche dell'ATPasi trasportanti ioni H^+

Analisi molecolari attualmente in corso

È stata iniziata la terapia alcalinizzante per os:

Mediante tale terapia generalmente si ottiene:

- Correzione dei parametri ematochimici ed urinari
- Graduale correzione del rachitismo e del deficit accrescitivo
- Stabilizzazione della nefrocalcinosi
- Nessuna influenza positiva sull'ipoacusia neurosensoriale

Ultimo controllo



Dopo circa 40 giorni di terapia alcalinizzante, gli esami ematochimici ed urinari hanno evidenziato:


- equilibrio acido-base migliorato
(emogasanalisi venosa: pH 7.28, HCO_3^- 16.8, BE -8.8)
- netta diminuzione della fosfatasi alcalina, pur se ancora elevata
(982 U/I)
- diminuzione dell'ipercalciuria (uCa/uCr 0.39)

CONCLUSIONI



Questo caso rammenta che se un rachitismo non migliora nel breve termine (3 mesi)^[1] con integrazione di vitamina D e calcio, è **necessario considerare forme diverse** da quella carenziale, in particolare non bisogna trascurare l'ipotesi di un'**ORIGINE RENALE** dello stesso

^[1] Vitamin D Deficiency in Children and Its Management: Review of Current knowledge and Recommendations. Pediatrics 2008; 122:398-417



GRAZIE PER L'ATTENZIONE!