

## Rachitisek

• Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium •  
Az irányelvet összeállította: dr. Reusz György

### Meghatározás

- n A rachitis a növekvő csontban kialakuló, jellegzetes csontszerkezeti és alaki eltérésekkel járó kalcium-anyagszerezevar.
- n Leggyakoribb oka a szervezet D-vitamin-ellátottságának hiánya, hasonló csonteltérésekhez vezethetnek a D-vitamin-, a kalcium- és a foszfátanyagcsere örökletes és szerzett zavarai. A differenciáldiagnózis szempontjából szóba jövő kórformákat az I. táblázatban soroljuk fel.

#### I. táblázat

- n D-vitamin-hiányos rachitis
  - D-vitamin-bevitel elégtelensége
  - felszívódási zavar (D-vitamin, ill. kalcium)
- n Örökletes rachitisformák
  - familiáris hypophosphataemiás rachitis (FHR)
  - hypophosphataemiás rachitis hypercalciuriával (FHRH)
  - 1. típusú D-vitamin-rezisztens rachitis (1-alfa-hidroxiáz defektusa) (VDRR-I)
  - 2. típusú D-vitamin-rezisztens rachitis (D-vitamin-receptor defektusai) (VDRR-II)
- n Egyéb, másodlagos rachitisformák
  - komplex tubulopathia (Fanconi-szindróma)
  - urémiás osteodystrophia (CRF)

Az egyes rachitisformák közötti differenciáldiagnosztikai szempontokat a II. táblázatban mutatjuk be

II. táblázat	Ca	P	APT	PTH	25-HVD	1,25-HVD	Nephro-calcinosis	Egyéb
D-vit.-hiány	norm., majd alacsony	normális, majd alacsony	magas	magas	alacsony	alacsony	nincs	
FHR	norm.	alacsony	magas	norm.*	norm.	norm.**	nincs***	
FHRH	norm.	alacsony	magas	norm.*	norm.	norm.**	nincs***	hypercalciuria
VDRR-I	alacsony	normális v. alacsony	magas	magas	norm.	alacsony	nincs	
VDRR-II	alacsony	normális v. alacsony	magas	magas	norm.	magas	nincs	alopecia
Fanconi	norm.	alacsony	magas	norm.	norm.	norm. v. alacsony	progresszív	aminoaciduria, glycosuria, bikarbonátvesztés
CRF	norm., majd alacsony	norm., majd magas	magas	magas	norm.	alacsony	nincs	bikarbonátvesztés, kisértékű glycosuria

\*P.-pótlás esetén emelkedik.

\*\*Az alacsony P-hez viszonyítva relatíve alacsony.

\*\*\*A kezeltlen esetekben.

25-HVD: 25-hidroxi D-vitamin.

1,25-HVD: 1,25-dihidroxi D-vitamin (kalcitriol).

## D-vitamin-hiányos rachitis

### Oka

A D-vitamin hiánya a bevitel elégtelensége vagy a felszívódás zavara miatt (malabszorpciós szindrómák: coeliakia, mucoviscidosis, rövid bél szindróma). Rachitishez vezethet továbbá májbetegség, ill. egyes gyógyszerek (pl. antiepileptikumok).

### Klinikai tünetek:

- n* csontrendszer: craniotabes, rachitises karperec, rachitises olvasó, harang alakú mellkas, térd varus-valgus görbülete, kyphoscoliosis;
- n* izzadákonyság;
- n* izomhipotónia, motoros fejlődés elmaradása, tetaniás hajlam, görcsök, szívritmuszavarok;
- n* gyakori légúti infekciók.

### Diagnózis

Labor:

Szérum: Ca, P, APT, kreatinin, vérgázok. Vizelet: Ca, P, kreatinin. Kiszámítandó: vizelet Ca/kreatinin hányados, TPR.

Terápiás sikertelenség esetén a differenciáldiagnózishoz: PTH, D-vitamin-metabolitok.

### Differenciáldiagnózis

Alacsony vagy normális PTH: familiáris hypophosphataemia, vagy elégtelen P-bevitelre utal, calcipeniás rachitis (D-vitamin-hiány, Ca-hiány, VDRR-I, ill. -II) ellen szól.

Normális APT: rachitis kizárható.

Radiológia: kéztőfelvétel, összehasonlító térdfelvétel. A csontkor elmaradt, az epiphysisvonal konkáv, egyenetlen lefutású, a metaphysis kiszélesedett, a diaphysis mészszegény, a trabeculák kirajzolódnak.

Hasi ultrahang: nephrocalcinosis csak D-vitamin-túladagolás esetén.

### Terápia

Per os kalciumszupplementáció, majd D<sub>3</sub>-vitamin per os. A napi adag 2000–6000 E (50–150 mikrogramm) D<sub>3</sub>-vitamin egy hónapon át, majd visszatérhetünk a preventív dózisa.

### Szövődmények:

- n* tetania: kezeletlen esetben vagy ha a terápiát nem néhány napos per os kalciumbevitellel indítják;
- n* nephrocalcinosis: D-vitamin-túladagolás esetén (enteralis vagy parenteralis „lökésterápia”). Hajlamost: fel nem ismert vesehypoplasia, egyidejű húgyúti infekció.

**Profilaxis**

400 E (10 mikrogramm) naponta, per os 3 hetes kortól (koraszülöttség esetén 5 napos kortól) egyéves korig folyamatosan, majd 3 éves korig ősztől tavaszig. A nagy dózisú „lökésprofilaxis” is súlyos nephrocalcinosiszt okozhat!

**Ellátási szint**

A terápia bevezetésekor tetania veszélye miatt intézeti megfigyelés, később ambuláner. Terápiarezisztens formák ellátása arra felkészült centrumban (labor és nefrológiai háttér).

**Familiáris hypophosphataemia****Meghatározás**

A leggyakoribb örökletes rachitisforma, előfordulása 1/25 000. X-kromoszómához kötötten, dominánsan öröklődik. Oka a PHEX gén mutációja (PHosphate regulating gene with homology to Endopeptidases on the X chromosome, azaz az X-kromoszómán található, az endopeptidázokkal azonosságot mutató, foszfátszabályozó gén). A foszfátreabszorpció és az I-alfa-hidroxiláz viszonylagosan csökkent voltának a géntermék általi szabályozása még nem teljesen ismert.

Főbb jellemzői:

- n* az izolált renalis tubularis foszfátvesztés;
- n* következményes hypophosphataemia;
- n* normális szérumkalcium;
- n* (a kezeletlen esetekben) normális parathormon- és kalcitriolszintek;
- n* emelkedett alkalikus foszfatáz;
- n* rachitis, alacsony és diszproporcionális növéssel.

**Klinikai tünetek**

Legtöbbször 1 és 2 éves kor között jelentkezik, alsóvégtag-görbülettel (genua valga vagy vara), a növekedés aránytalan (a törzs a végtagoknál jobban nő) és elmarad. A járás széles alapú, terhelésre csontfájdalom jelentkezik. Később a fogfejlődés elmarad, a fogak karieszesek, gyakoriak a foggyökérszecessusok. Felnőttkorban az alsó végtag nagy ízületeiben arthrosis, a koponya- és gerinc-idegkilépési pontoknak megfelelően nyomási tünetek.

**Diagnózis, differenciáldiagnózis:**

- n* anamnézisben általában több érintett családtag;
- n* további elkülönítéshez: lásd rachitis diagnosztikája, ill. II. táblázat is;
- n* 4–5 hónapos kor alatt a P-szérum normális lehet;
- n* figyelem: a P-szérum értékeléséhez a korfüggő normálértékeket kell alapul venni!;
- n* terápiás P-szubsztitúció esetén az addig normális PTH megemelkedik;
- n* per os P-túladagolás, ill. hypercalcaemia esetén: nephrocalcinosis (ultrahang).

## Terápia

Per os foszfátpótlás, legalább napi 5 adagra elosztva, kis adaggal kezdve, maximum napi 80 mg/kg P-ig emelhető.

Egyidejűleg per os kalcitriol, célja a Ca-felszívódás fokozása és a másodlagos hyperparathyreosis meggátlása. Induló adagja 0,25 mikrogramm/nap, a klinikai tünetek, radiológiai jelek, valamint a vizeletben ürülő kalcium mennyiségének függvényében módosítandó (nephrocalcinosis veszélye). A terápia a serdülőkor után is folytatandó.

A kialakult csontdeformitások kezelése ortopédiai (konzervatív és operatív). Felnőttkorban szoros fogászati gondozás és reumatológiai ellátás is szükséges.

## Terápiás szövődmények:

- n* hasi görcsök, hasmenés (a per os foszfáttól);
- n* nephrocalcinosis (per os foszfát és kalcitriol);
- n* szekunder, terciér hyperparathyreosis (amennyiben a kalcitriol adagja nem elégséges).

## Terápia követése:

- n* 3 havonta auxiológia, szérum és vizelet: Ca, P, kreatinin, vizelet Ca/kreatinin hányados, szérum: APT, PTH;
- n* 6 havonta hasi ultrahang (nephrocalcinosis?);
- n* 6–12 havonta vagy klinikai állapotrosszabbodás esetén kéztőfelvétel.

## Ellátási szint

A kórkép ritkasága miatt specializált centrumban (labor, nefrológiai, fogászati, ortopédiai háttér).

## Familiáris hypophosphataemia hypercalciuriával (FHRH)

Igen ritka örökletes rachitisforma. Az eddig leírt családok elsősorban a Közel-Keleten fordultak elő (beduinok). A FHR-hoz képest hypercalciuria jellemzi. Kezelése per os foszfátszubsztitúció, a familiáris hypophosphataemiánál leírtak szerint (legalább napi 5 adagra elosztva, kis adaggal kezdve, maximum napi 80 mg/kg P-ig emelhető), kalcitriol nélkül.

## D-vitamin-rezisztens rachitisek (VDRR-I és VDRR-II)

### Meghatározás

Az I-es típus oka renalis I-alfa-hidroxiláz csökkent vagy hiányzó működése. A 2-es típust a D-vitamin receptorának vagy a receptor nukleáris kötődését követő valamely lépés hibája okozza. Igen ritka, általában AR-öröklődést mutató megbetegedések.

**Klinikai tünetek**

VDRR-I-ben hasonló a D-vitamin-hiányos rachitishoz, azonban normális D-vitamin-adagra nem gyógyul.  
VDRR-II-ben: a fentiek mellett a betegek mintegy felénél alopecia.

**Diagnózis, differenciáldiagnózis:**

- n* anamnézisben érintett családtagok lehetnek;
- n* további elkülönítéshez: lásd rachitis diagnosztikája, ill. II. táblázat is;
- n* normális kalcitriolszint VDRR-I, ill. -II ellen szól.

**Terápia**

VDRR-I: Folyamatos, élethosszig tartó kalcitriolpótlás (0,2–2 mikrogramm/nap) teljes gyógyulást hoz.  
VDRR-II: emelt adagú (individuálisan titrálva, 50 mikrogramm/nap-ig) kalcitriol hatásos lehet. Sikertelenség esetén rendszeres napi per os, ill. iv. kalciumpótlás.

Terápia követése: mint a FHR-nél.

**Ellátási szint**

A kórképek ritkasága miatt specializált centrumban (labor, nefrológiai, endokrin, ortopédiai háttér).