

ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ ВІТАМІН Д- ЗАЛЕЖНОГО РАХІТУ

проф. Кризь-Пугач А.П., проф. Гук Ю.М., к.м.н.
Марциняк С.М., к.м.н. Кінча-Поліщук Т.А.

Наше дослідження присвячене вивченню всього спектру набутих ортопедичних проблем, що пов'язані з вітамін-Д-залежним рахітом, що належить до великої групи рахітоподібних захворювань.

РОЗПОВСЮДЖЕННІСТЬ
1:12000-20000

СПАДКОВІ
НЕФРОПАТІЇ

Вітамін-Д-
залежний рахіт

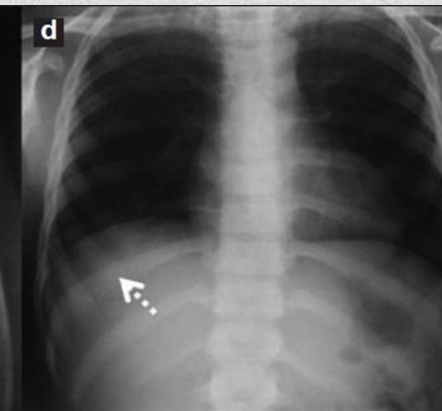
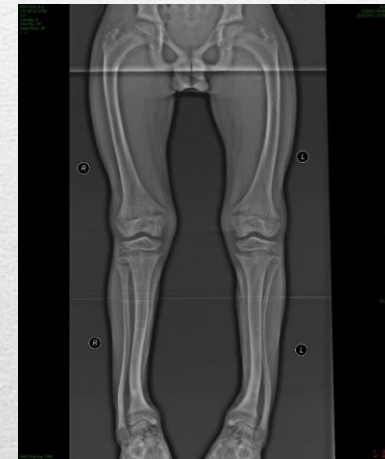
Вітамін-Д-
резистентний
рахіт

Х-ба Де Тоні-
Дебре-Фанконі

С-м Лайфуд-
Олбрайта



Є багато різних причин рахітичних (остеомалаяційних) синдромів, але всі вони призводять до відсутності доступного кальцію і фосфору для мінералізації новоутвореного остеоїда. Так як дані порушення мають спільний напрямок (дефекти в мінералізації кісток), діти з рахітом та рахітоподібними захворюваннями мають дуже схожу клінічну картину. Цей стереотип спонукає лікаря поряд з клінічними чи рентгенологічними проявами широко застосовувати ряд досить складних лабораторних досліджень, і деякі з них стали нам доступні лише з недавнього часу

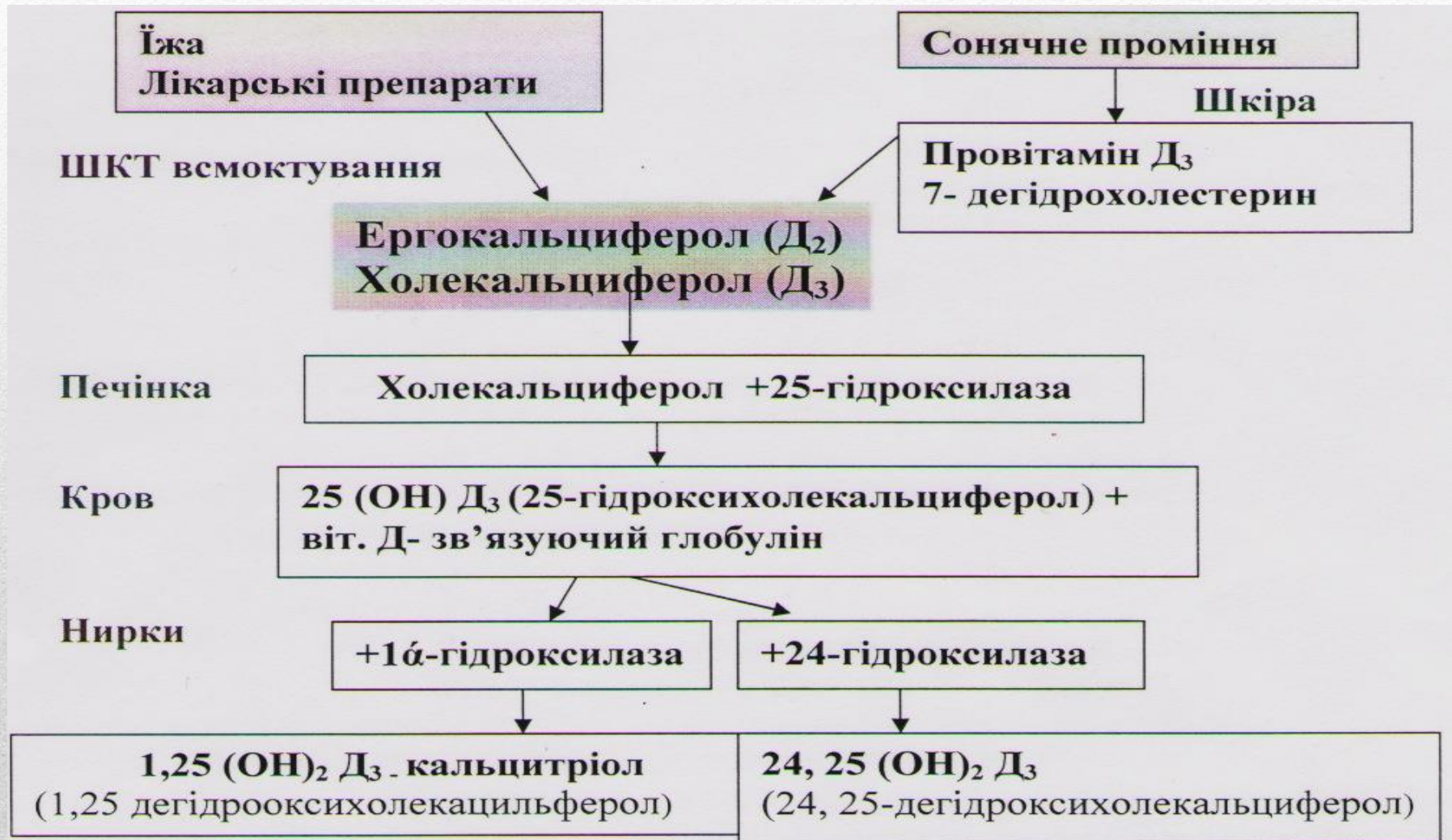




ВІТАМІН Д:

- Сприяє всмоктуванню кальцію і фосфору в тонкій кишці;
 - Активує реабсорбцію фосфору, в меншій мірі кальцію в нирках;
 - Активізує остеобласти (фази фософрилювання та кристалізації);
 - Стимулює утворення холінестерази (руйнує надлишок ацетилхоліну);
 - Сприяє утворенню АТФ із вітаміну В1;
 - Ущільнює судинну стінку;
 - Ущільнює клітинні мембрани.
-

ОБМІН ВІТАМІНУ Д



ОБМІН ВІТАМІНУ Д (продовження)



ФОРМУВАННЯ ДЕФІЦИТНОГО (ЗВИЧАЙНОГО) РАХІТИЧНОГО ПРОЦЕСУ

Дефіцит 1,25 дигідроксіхолекальциферолу чи повна відсутність рецепторів з дефектами гормон-зв'язуючого чи ДНК-зв'язуючого доменів рецептора вітаміну Д (VDR).

Зниження утворення СаЗБ

Зниження всмоктування кальцію і фосфору в кишківнику

Зменшення кальцію і фосфору в крові та міжклітинній рідині кістки

Активація функції паращитовидних залоз

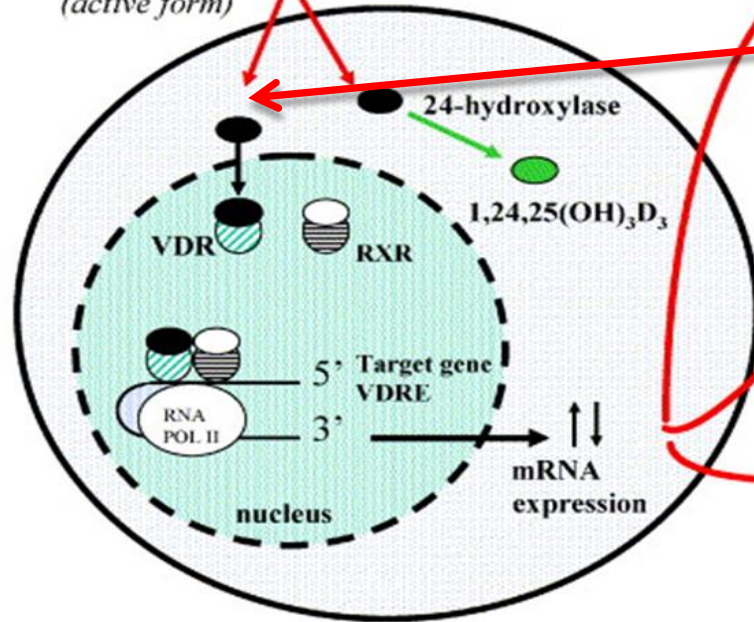
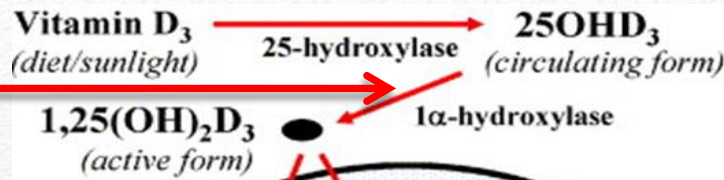
Мобілізація кальцію та фосфору в кров з кістки

Подавляється синтез кальцитоніну

Стабілізація кальцію в крові при загальному дефіциті кальцію в організмі

Вітамін-Д-залежний рахіт (ВДЗР) (спадковий рахіт) – генетично детерміноване захворювання пов'язане з порушенням метаболізму вітаміну Д.

Тип I



Тип II

CALCIOTROPIC EFFECTS

- ↑ calcium uptake by gut
- ↑ bone turnover

ANTIPROLIFERATIVE EFFECTS

- ↑ G1 arrest
- ↓ c-myc

IMMUNOMODULATORY EFFECTS

- ↓ T-cell proliferation
- ↑ Th1 → Th2
- ↑ NK cells
- ↑ T-reg cells
- ↑ bacterial killing

При I типі ВДЗР не відбувається чи частково гальмується конверсія 25-гідроксिवітаміну Д в 1,25-дигідроксивітамін Д.

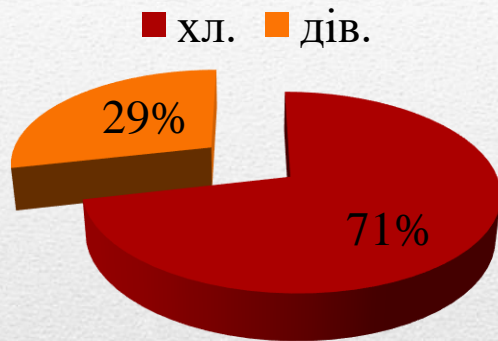
Дана поломка відбувається за рахунок дефіциту чи аномалії ниркової 1,25 гідроксилази, яка є необхідною для перетворення 25-гідроксивітаміну Д в 1,25-дигідроксивітамін Д.

II тип ВДЗР представляє собою нечутливість кінцевого органу до автогену 1,25-дигідроксивітаміну Д. Порушення взаємодії 1,25-дигідроксивітаміну Д з рецептором може бути обумовлено повною відсутністю рецепторів чи дефектами гормон-зв'язуючого чи ДНК-зв'язуючого доменів рецептора вітаміну Д (VDR).

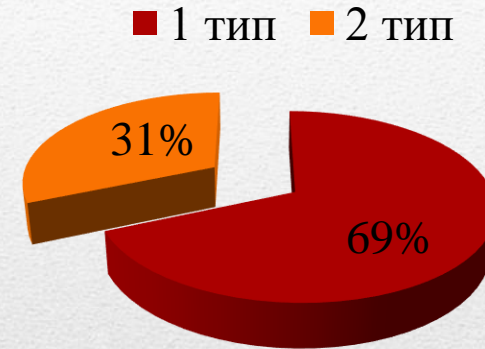
МАТЕРІАЛ ТА МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ

На базі ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМНУ» було обстежено 35 пацієнтів з діагнозом ВДЗР.

СТАТЬ



тип ВДЗР



- Жодному пацієнту на етапі звернень до лікарів за місцем проживання не було встановлено правильний діагноз.
- Найбільш частим попереднім діагнозом були вітамін-д-дефіцитний рахіт та фосфат діабет.
- Всі діти були клініко-рентгенологічно оглянуті, проведені лабораторні обстеження на (кальцидіол, кальцитріол, VDR (при потребі), кальцій та фосфор сироватки крові та добової сечі, маркери кісткового метаболізму 4-го покоління (P1NP, β -СТх, остеокальцин, паратгормон).

КЛІНІКО-РЕНТГЕНОЛОГІЧНА КАРТИНА

Вітамін Д-залежний рахіт І типу

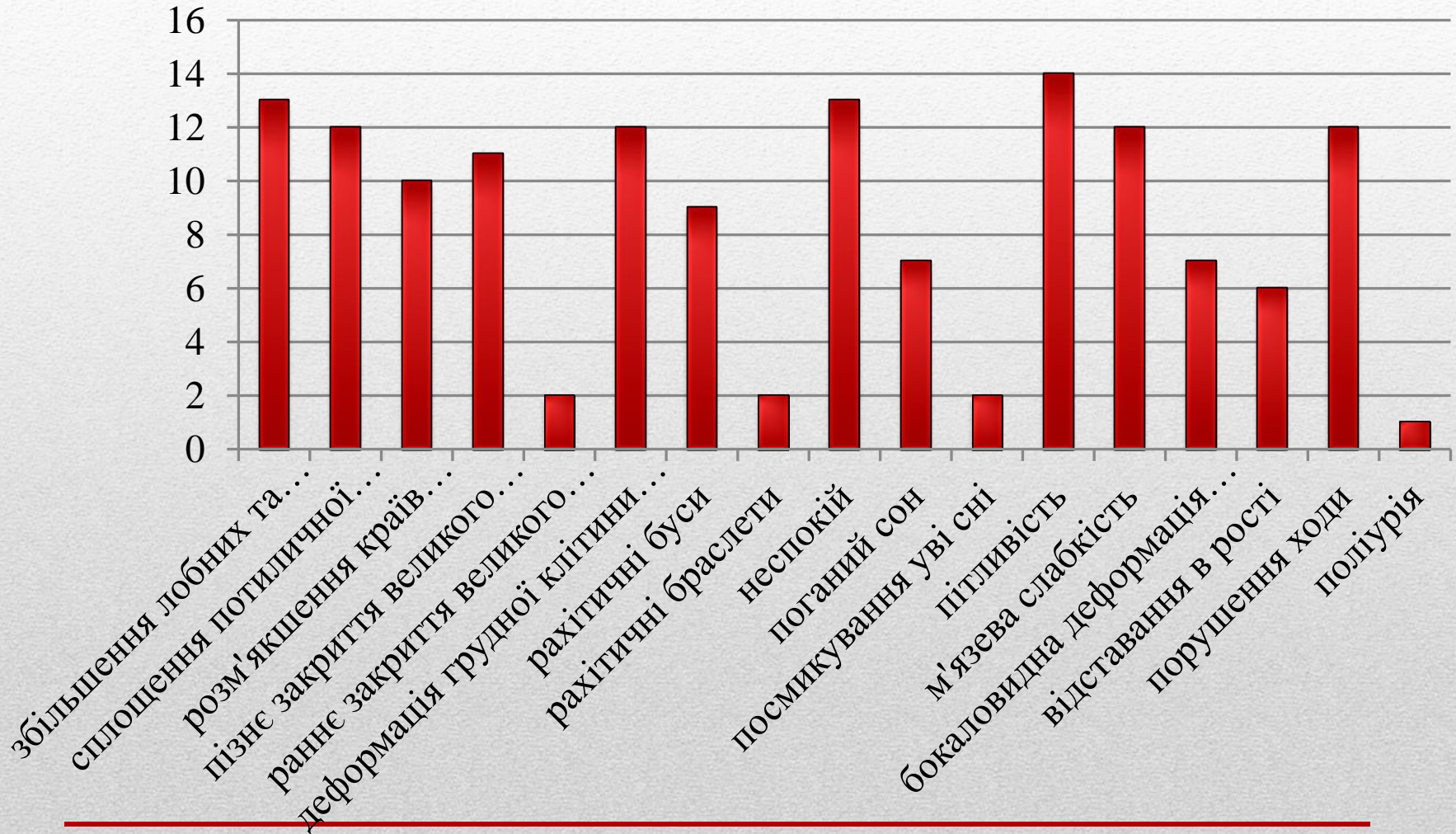


- Маніфестація 3-5 місяців
- Порушення з боку ЦНС
- М'язева гіпотонія

РЕНТГЕНОЛОГІЧНІ ПРОЯВИ



д-залежний рахіт 1 типу



КЛІНІКО-РЕНТГЕНОЛОГІЧНА КАРТИНА

вітамін Д-залежний рахіт II типу

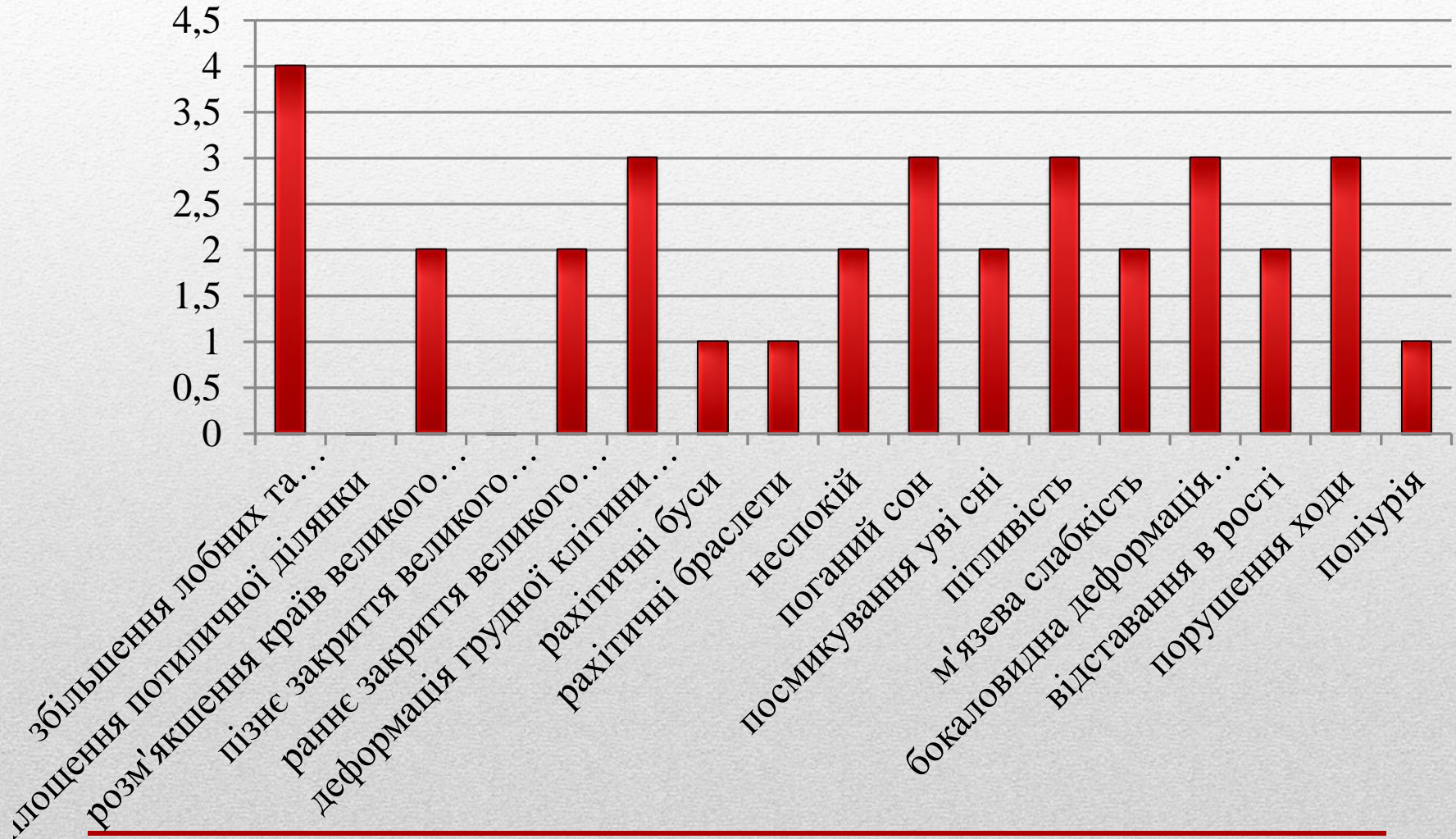


- **Алопеція**
- Маніфестація 14-16 міс.



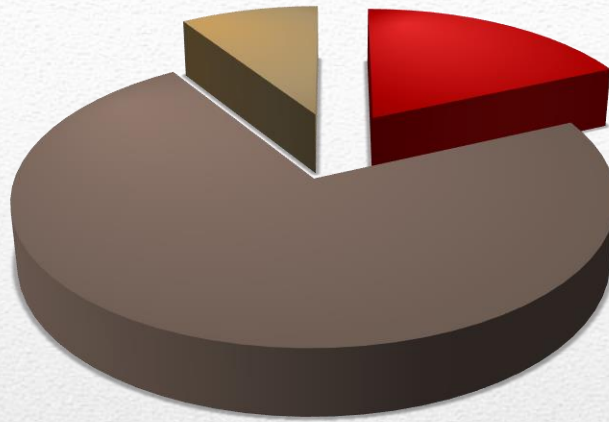
Систематизація клінічних проявів

д-залежний рахіт 2 типу



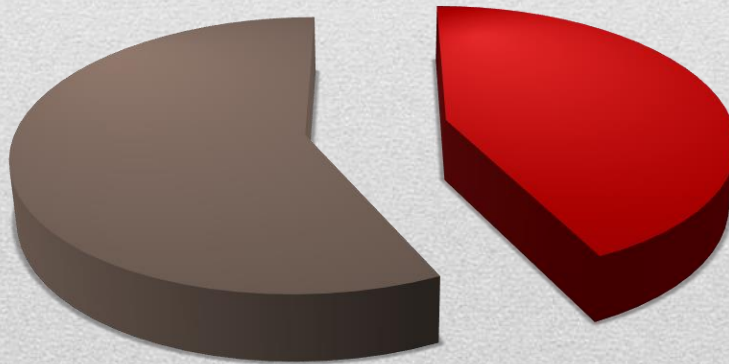
Систематизація клінічних проявів

д-залежний рахіт 1 типу



- вальгусна
- варусна
- дискордантна

д-залежний рахіт 2 типу

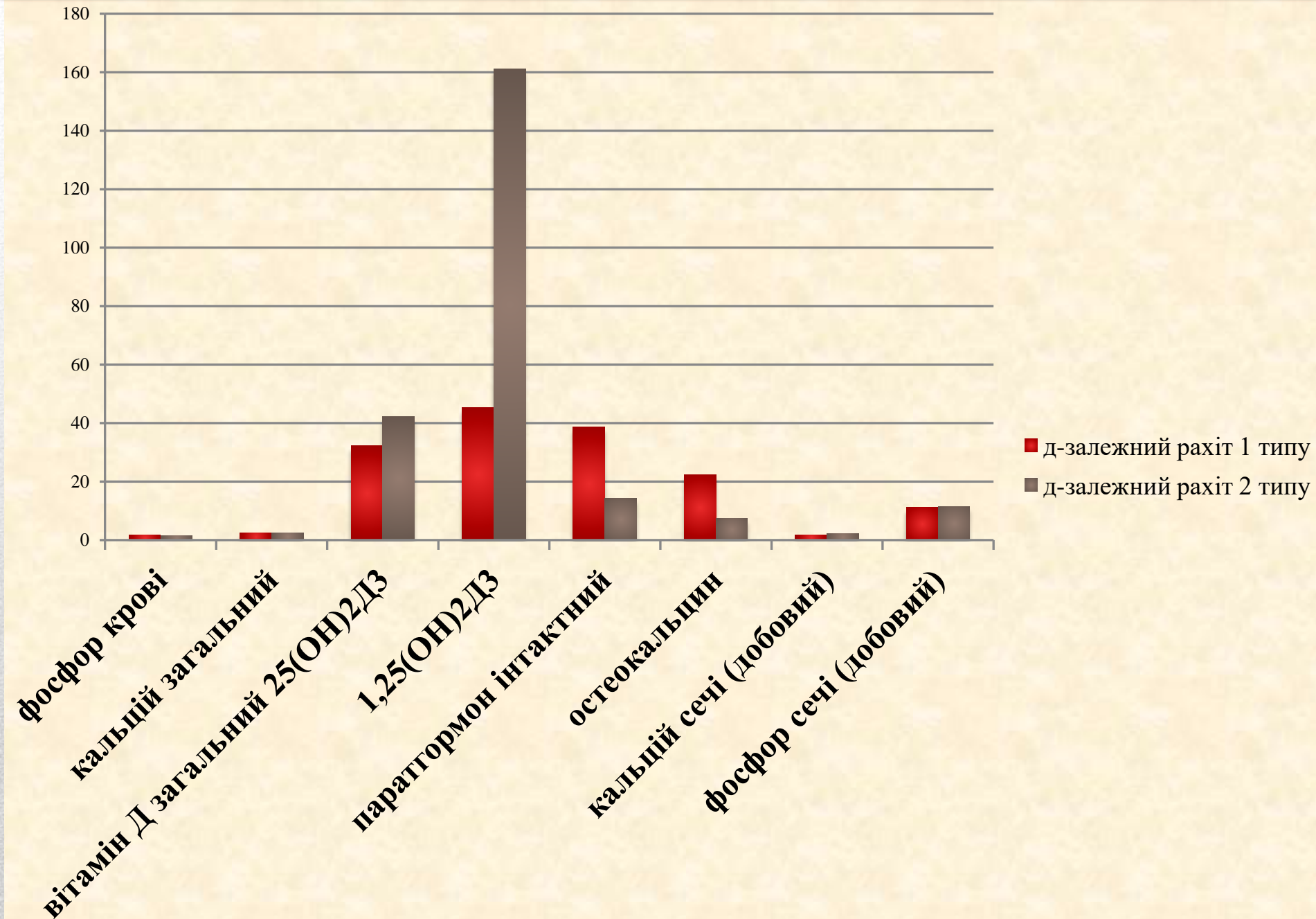


- вальгусна
 - варусна
 - дискордантна
-

Враховуючи схожість клініко-рентгенологічної картини,
для діагностики та диференційної діагностики типів
вітамін-Д-залежного рахіту використовувались
лабораторні методи дослідження



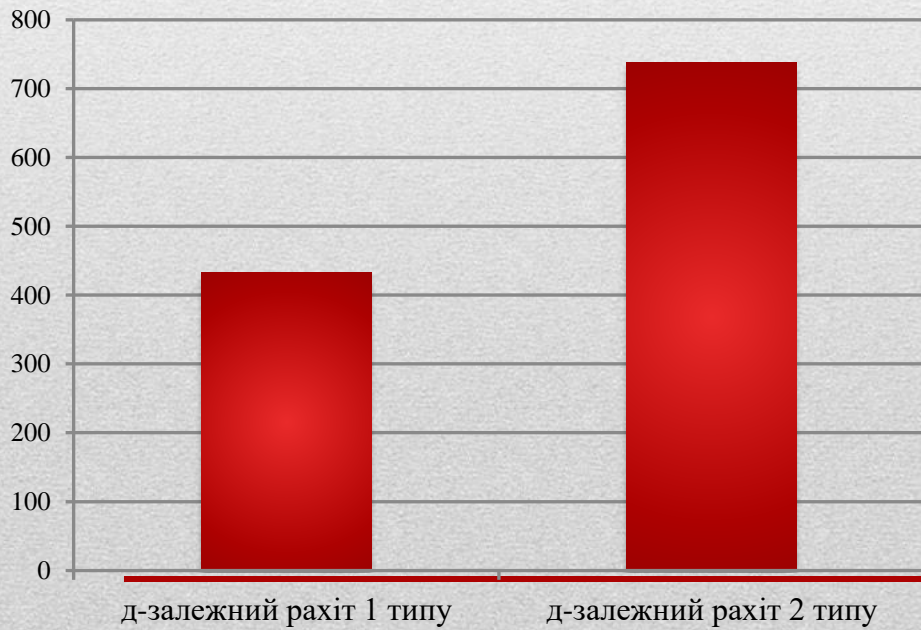
ЛАБОРАТОРНІ ДАНІ ПРИ ПОСТУПЛЕННІ



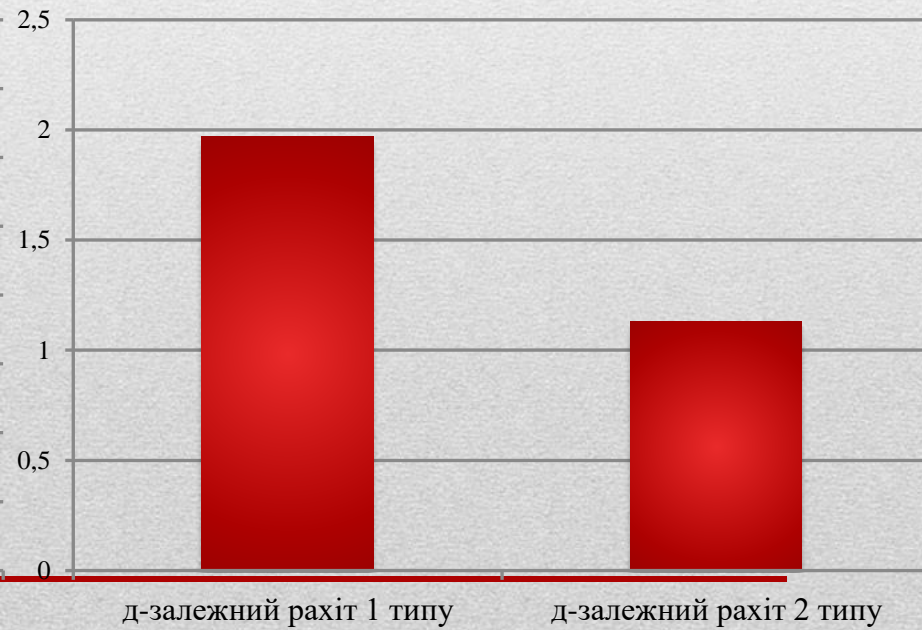
ДАНІ ПРИ ПОСТУПЛЕННІ



P1NP

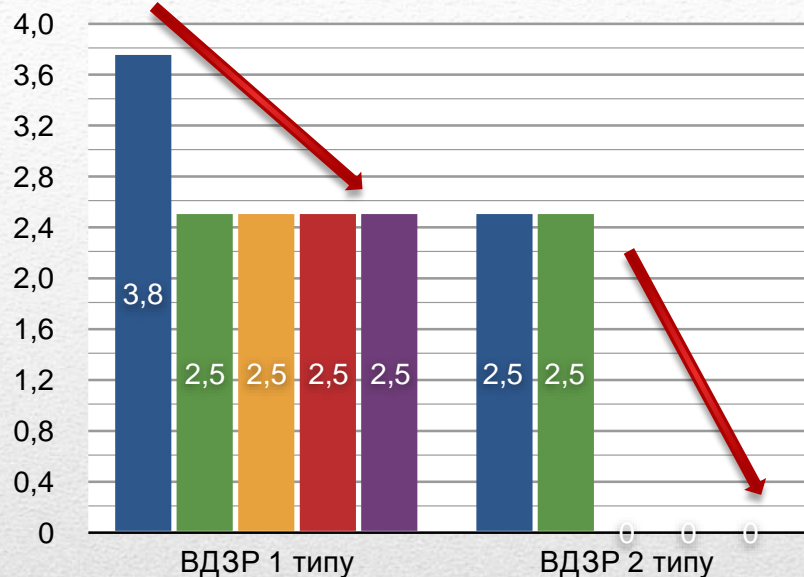


B-CTx

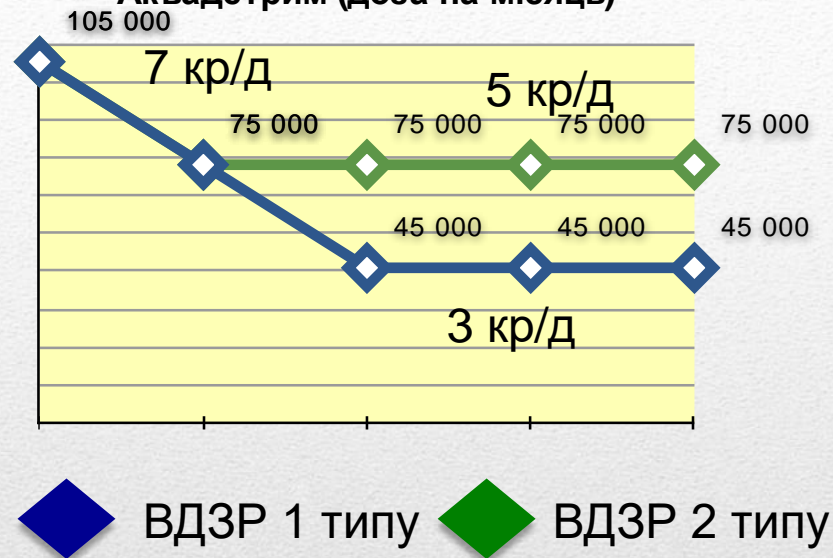


КОНСЕРВАТИВНЕ ЛІКУВАННЯ

Альфакальцидол (доза на місяць)



Аквадетрим (доза на місяць)



КАЛЬЦІЙ ПРИЗНАЧАВСЯ ВСІМ ДІТЯМ В ДОЗІ 500 МГ.

Якщо, проведене протягом 6 місяців консервативне лікування не дає бажаного ефекту, ми рекомендуємо малоінвазивний спосіб корекції вісьових деформацій нижніх кінцівок.

Д-залежний рахіт



ПЕРСПЕКТИВНИЙ НАПРЯМОК
МАЛОІНВАЗИВНОГО
ХІРУРГІЧНОГО ЛІКУВАННЯ –
ТИМЧАСОВЕ БЛОКУВАННЯ
ЗОН РОСТУ



1. За своєю клінічною картиною Д-залежний рахіт 1-го та 2-го типів є схожими, проте для Д-залежного рахіту 1-го типу більш характерні ознаки типового д-дефіцитного рахіту – (рання поява (9-12 міс.) деформацій н\кінцівок, пізнє закриття великого тім`ячка – після року, вегетативні зміни.
2. Рентгенологічна картина не є типовою для окремо виділеного типу д-залежного рахіту.
3. Провідним в становленні діагнозу та диференціації типів д-залежного рахіту є лабораторне обстеження (кальцидіол, кальцитріол, VDR – наявність поліморфізму, кальцій та фосфор сироватки крові та добової сечі, маркери кісткового метаболізму 4-го покоління (P1NP, β -СТх, остеокальцин, паратгормон).
4. Для Д-залежного рахіту 1-го типу найбільш характерним є високий рівень кальцидіолу в сироватці крові при низькому кальцитріолі, та підвищені показники активності кісткового обміну.
5. Для Д-залежного рахіту 2-го типу характерна наявність поліморфізму VDR, низькі показники активності кісткового обміну, нормальний або підвищений рівень кальцидіолу та кальцитріолу в сироватці крові.
6. Лікування ортопедичних проявів Д-залежного рахіту базується на своєчасному встановленні правильного діагнозу та призначенні адекватного, патогенетично обґрунтованого лікування в залежності від типу захворювання.