

- Uvod • Simptomi i liječenje

Uvod

Rahitis neosjetljiv na vitamin D je poremećaj kod kojeg kosti postaju mekane i bolne i lako se savijaju jer krv sadrži nisku razinu fosfata i neodgovarajući oblik vitamina D.

Ovaj vrlo rijetki poremećaj je skoro uvijek nasljedan, prenosi se dominantnim genom koji se nalazi na X hromosomu. Genetski defekt uzrokuje nenormalnost bubrega koja omogućava fosfatima da se izlučuju u urinu, što dovodi do niskog nivoa fosfata u krvi. Budući da su za rast kostiju potrebni fosfati, ova bolest uzrokuje poremećaj kosti. Ženske osobe sa rahitisom neosjetljivim na vitamin D imaju manje izražene koštane promjene od muškaraca. U rijetkim slučajevima, poremećaj se razvija uslijed određenih vrsta raka, poput gigantocelularnih tumora kosti, sarkoma, raka prostate i raka dojke. Rahitis neosjetljiv na vitamin D nije isto što i rahitis izazvan manjkom vitamina D.

Simptomi i liječenje

Rahitis neosjetljiv na vitamin D obično počinje u prvoj godini života. Raspon mu je takav da može biti toliko blag da ne stvara primjetljive simptome, sve do tako izraženog oblika da izaziva savijanje nogu i ostale deformacije kostiju, bol u kostima i nizak rast. Koštane izrasline na mjestima gdje se mišići vežu na kost mogu ograničiti pokretljivost tih zglobova. Djetetova

lubanja se može zatvoriti prije vremena (šavovi mogu srasti prije vremena), što dovodi do grčeva nalik na one kod epilepsije. Laboratorijske pretrage pokazuju da su nivoi kalcija normalni ali je nivo fosfata nizak.

Cilj liječenja je povišenje nivoa fosfata u krvi, što će dovesti do normalnog stvaranja kosti. Fosfati se mogu uzimati na usta i trebalo bi ih kombinirati sa kalcitrolom, aktiviranim oblikom vitamina D. Uzimanje samog vitamina D ne pomaže. U nekih odraslih, rahitis nastao zbog raka dramatično se popravlja nakon hirurškog odstranjenja zloćudnog tumora.