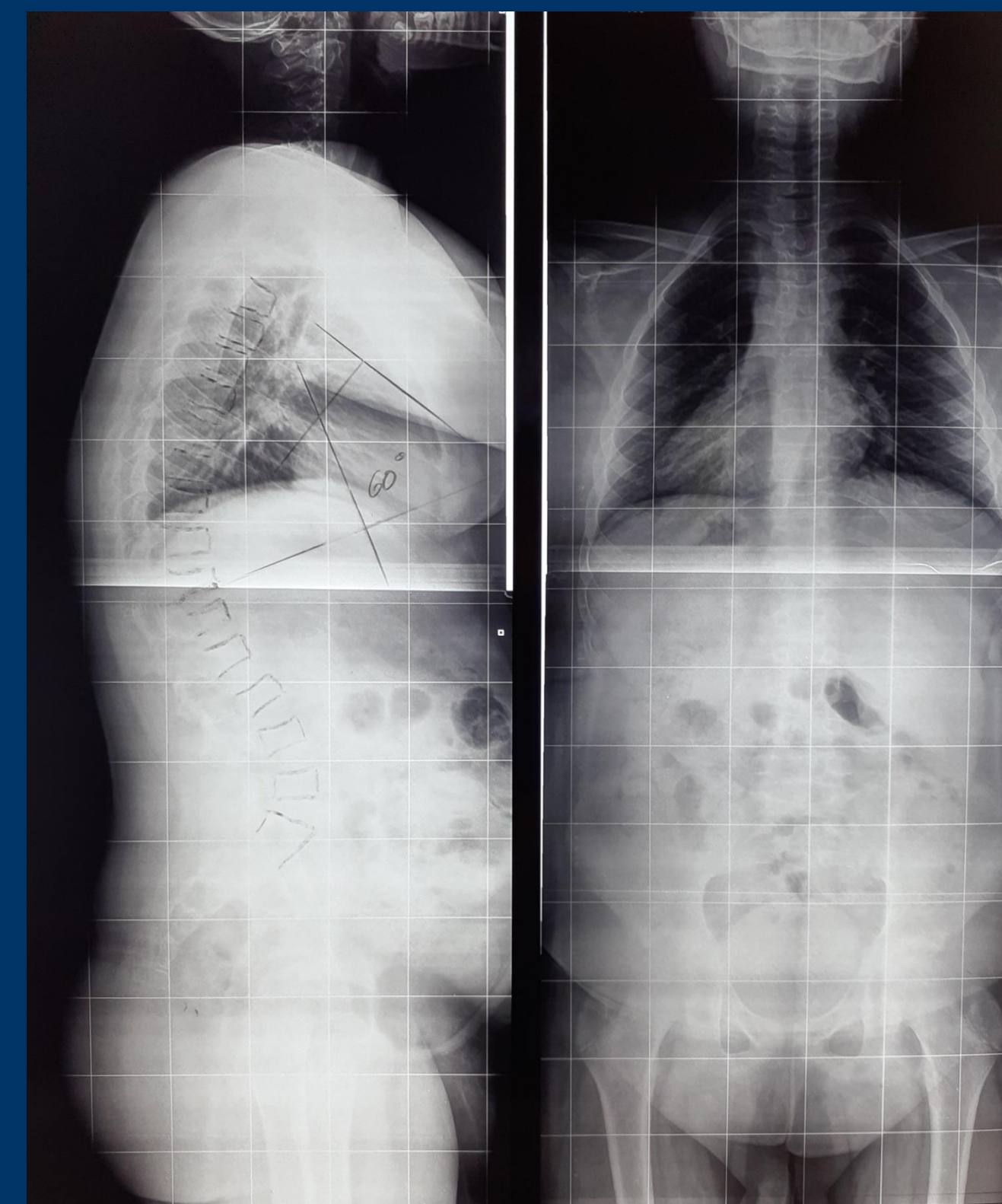


ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΑ ΚΑΤΑΓΜΑΤΑ ΣΕ ΕΔΑΦΟΣ ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΓΗΣ c.443G>C στο γονίδιο SLC9A3R1

ΑΡΧΟΝΤΑΚΗΣ ΜΠ. Γ. –ΜΑΛΑΚΑΣΗ Α. –ΠΛΑΤΑΝΙΤΗΣ Ι. –ΠΑΣΠΑΤΗ Ι.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

- Παρουσίαση ασθενούς, ηλικίας 13 ετών, με πολλαπλά σπονδυλικά κατάγματα
- Η παρουσία σπονδυλικών καταγμάτων σε συνδυασμό με χαμηλή οστική πυκνότητα (Z-score <-2 SD) θέτει διάγνωση οστεοπόρωσης στα παιδιά (International Society for Clinical Densitometry)
- Από το ιστορικό, την κλινική εξέταση και τον εργαστηριακό έλεγχο δεν προκύπτει η παρουσία πρωτοπαθούς οστεοπόρωσης ή νοσήματος υπεύθυνου δευτεροπαθούς οστεοπόρωσης
- Ο μοριακός έλεγχος αναδεικνύει την παρουσία νουκλεοτιδικής μεταλλαγής c.443G>C στο γονίδιο SLC9A3R1. Η εν λόγω μεταλλαγή έχει συσχετιστεί με νεφρολιθίαση/οστεοπόρωση, υποφωσφαταιμική, τύπου 2
- Η θεραπεία του ασθενούς περιλαμβάνει αντιοστεοπορωτική αγωγή και εφαρμογή κορμικού κηδεμόνα κυψώσεως



Εικ. 1

1. ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ

- Αγόρι ηλικίας 13 ετών
- BMI: 28.7
- Ατομικό/οικογενειακό ιστορικό ελεύθερο

2. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

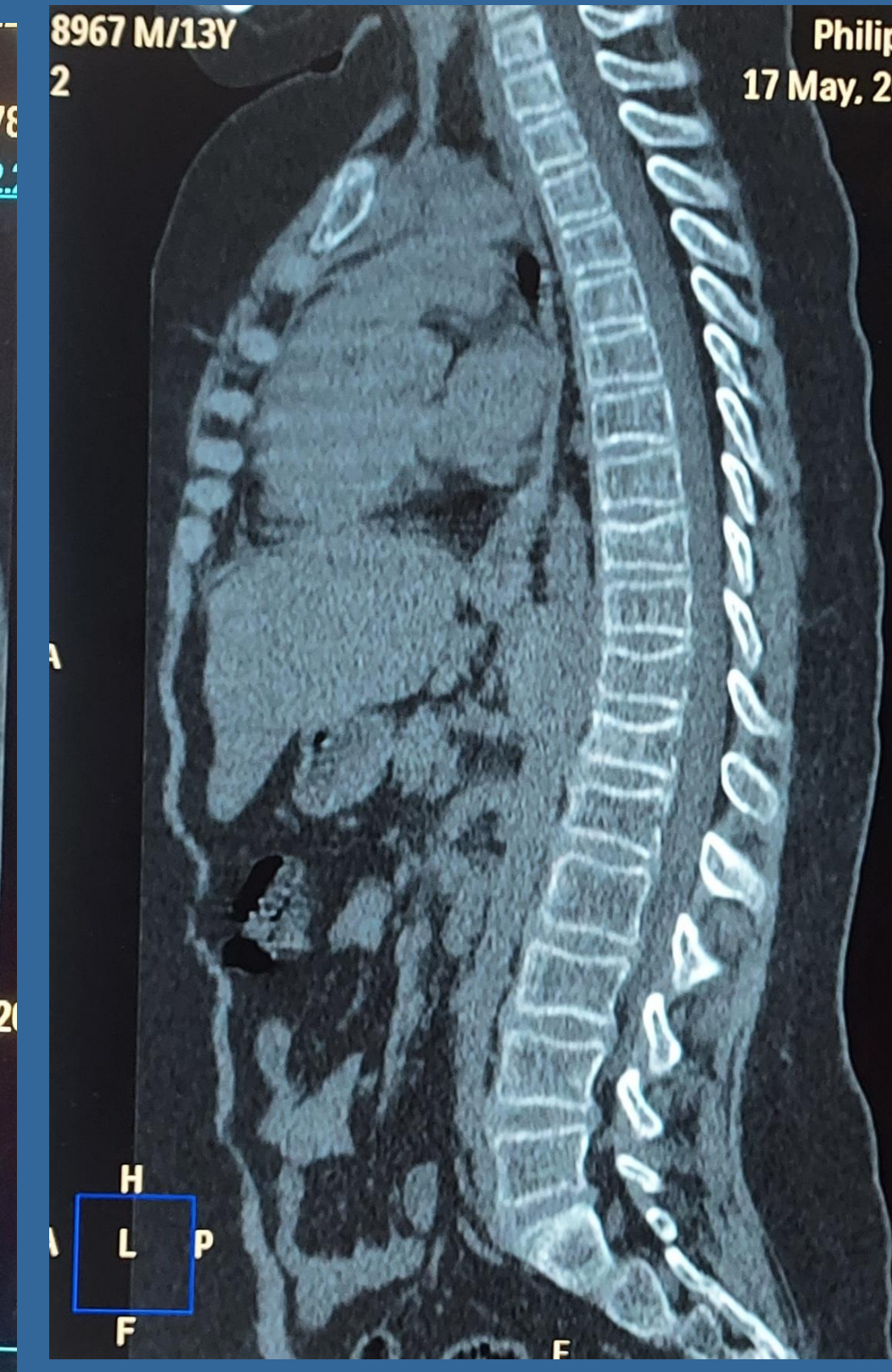
- Έντονη ραχιαλγία μετά από αναπήδηση σκάφους στο οποίο επέβαινε
- Έντονη ευαισθησία κατά την ψηλάφηση της ΣΣ με αδυναμία εκτέλεσης κινήσεων αυτής λόγω του άλγους

3. ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

1. A/A ΣΣ F/P σε όρθια θέση (Εικ. 1)
- Πολλαπλά σπονδυλικά κατάγματα (απώλεια ύψους σπονδυλικών σωμάτων με αμφίκολη ή σφηνοειδή παραμόρφωση), έντονη οστεοπενία
- Κύφωση ΘΜΣΣ (γωνία Cobb Θ3-Θ12: 60ο)
- Κύφωση ΘΟΜΣΣ
2. CT: πολλαπλά σπονδυλικά κατάγματα (Εικ. 2α και 2β)
3. MRI: πολλαπλά σπονδυλικά κατάγματα
4. DEXA: BMD ΟΜΣΣ Z-score -3
5. U/S NOK: χωρίς εικόνα διάτασης ή λιθίασης



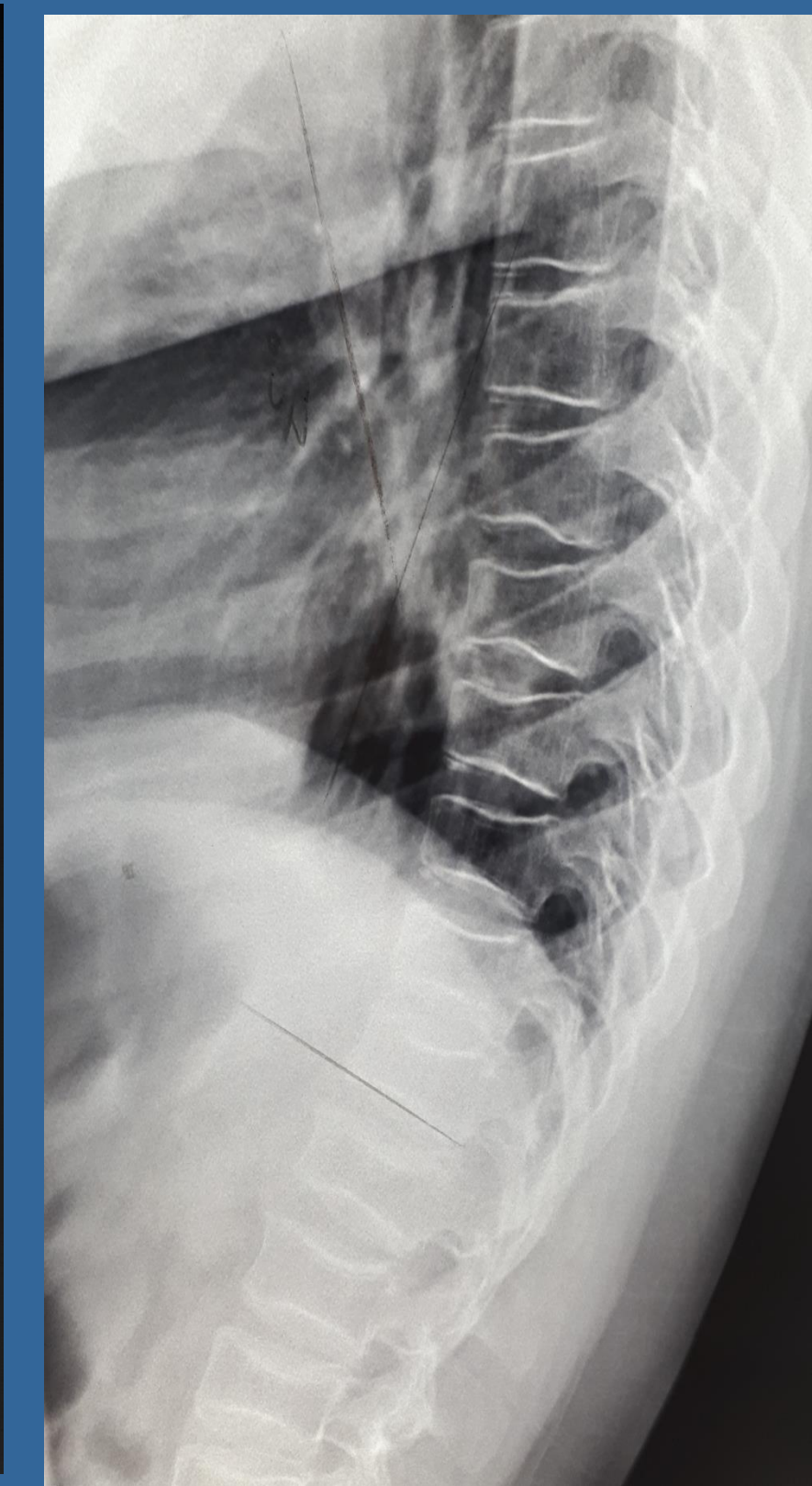
Εικ. 2α



Εικ. 2β



Εικ. 3α



Εικ. 3β

4. ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Hb: 12.7g/dl, ΤΚΕ: 25, CRP: 1.35,
Ca: 9.7 (8.5-10.5), P: 5.5 (2.7-4.5), ALP: 154 (18-535)
25(OH) D: 17.1 ng/ml (>30ng/ml)
PTH 36.6 pg/ml (15-65 pg/ml)
Ca ούρων 24ώρου: 195.3 mg (2.79mg/kg/24h)
P ούρων: 849.45 mg/24h (400-1300mg/24h)
Ca/Cr ούρων: 0.29 (<0.22), P/Cr ούρων: 1.06
(τυχαία ούρηση)

5. ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

- Next Generation Sequencing για το panel της οστεοπόρωσης
- Παρουσία δύο μεταλλαγών, αμφότερες σε ετερόζυγη κατάσταση με αυτοσωματικό επικρατές πρότυπο κληρονομικότητας
 - 1. Νουκλεοτιδική αλλαγή c.443G>C στο γονίδιο SLC9A3R1 (έχει συσχετιστεί με νεφρολιθίαση/οστεοπόρωση, υποφωσφαταιμική, τύπου 2)
 - 2. Νουκλεοτιδική αλλαγή C.1973A>G στο γονίδιο PDE11A (έχει συσχετιστεί με εμφάνιση πρωτοπαθούς μελαγχρωστικής οζώδους υπερπλασίας των επινεφριδίων)

6. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Χορήγηση παρακεταμόλης και ιβουπροφένης Κλινοστατισμός
- Εφαρμογή κηδεμόνα ακινητοποίησης της ΣΣ
- Αποχή από αθλητικές δραστηριότητες
- Αντιοστεοπορωτική αγωγή
 1. αλενδρονάτη 70mg/εβδομάδα per os
 2. συμπλήρωμα ασβεστίου 500mgx2
 3. συμπλήρωμα βιταμίνης D 4000IUx1
- Σύσταση διαιτολογικής εκτίμησης και απώλειας βάρους
- Αντικατάσταση του κηδεμόνα με κηδεμόνα κυψώσεως

7. ΠΟΡΕΙΑ ΝΟΣΟΥ

- Έξι μήνες μετά το συμβάν ελεύθερος άλγους
- Δεκαπέντε μήνες μετά το συμβάν ενδείξεις ανακατασκευής των σπονδύλων (Εικ. 3α, 3β)
- Συνεχίζει την αντιοστεοπορωτική αγωγή
- Συνεχίζει την εφαρμογή του κηδεμόνα κυψώσεως
- Μη επίτευξη του στόχου απώλειας βάρους

8. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

- Η παρουσία πολλαπλών σπονδυλικών καταγμάτων σε υγιή παιδιά χρήζει ενδελεχούς απεικονιστικού και εργαστηριακού ελέγχου για τη διερεύνηση τυχόν νοσημάτων υπεύθυνων δευτεροπαθούς οστεοπόρωσης.
- Ο μοριακός έλεγχος παίζει σημαντικό ρόλο στη διαφοροδιάγνωση, δεδομένου ότι μπορεί να αναδείξει τυχόν μεταλλαγές οι οποίες συσχετίζονται με οστεοπόρωση.
- Η θεραπεία στοχεύει στην αντιμετώπιση του άλγους, στην αποφυγή παραμόρφωσης της ΣΣ και στην αύξηση της οστικής πυκνότητας, ώστε να αποφευχθούν τυχόν μελλοντικά κατάγματα της ΣΣ

9. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Pediatric Osteoporosis. Coral L. Steffey. Pediatrics in Review May 2019, 40 (5) 259-261
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=9368#gene-expression> Click on the border once to highlight and select a different font or font size that suits you. This text is in Arial 20pt and is easily readable up to 4 feet away. Try to stay between 16pt – 24pt for best viewing.
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/50940>