



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Hypofosfateeminen riisitauti

kirjoittanut lastenlääkäri Outi Mäkitie, syyskuu 2006

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi 4.11.2008

Hypofosfateeminen riisitauti, X-kromosomaalinen hypofosfatemia eli XLH, HYP1 = D-vitamiini resistentti riisitauti

Oireet ja löydökset

Syynynnäiset kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan häiriöt voidaan jakaa suurpiirteisesti kolmeen pääryhmään:

- D-vitamiinin tuotannon häiriöt
- fosfaattiaineenvaihdunnan syynynnäiset häiriöt (pääasiassa fosfaatin liiallinen menettäminen)
- muut, esim. Albrightin perinnöllinen osteodystrofia eli AHO ja hypofosfatasia

Näiden ryhmien yleisin muoto on fosfaatin puutteesta johtuva sairaus eli Hypofosfateeminen riisitauti. Kyseessä on harvinainen perinnöllinen sairaus, jossa munuaiset eivät kykene pidättämään fosfaattia, vaan sitä hukkaantuu virtsaan ja elimistö joutuu pysyvään fosfaatin puutteeseen. Veren fosfaattipitoisuuden alentumisesta seuraa luuston mineralisoitumisen heikentyminen eli luuston pehmeneminen, mikä näkyy usein mm. vaikeana länkisäärisyytenä, pituuskasvun hidastumisena ja hampaiston ongelmina.

Vauvaiässä sairaus aiheuttaa harvoin näkyviä oireita. Leikki-ikäen tullessa pituuskasvu kuitenkin yleensä alkaa hidastua, lihasvoima heikentyä ja sen myötä motorinen kehitysikin voi hidastua. Alakouluiässä pituuskasvun hidastumisen ohella luuston pehmeneminen näkyy yleensä säärien käyristymisenä, joskus myös kehittyy ns. notkoselkä (lannerangan korostunut lordoosi). Ranteet ja nilkat muuttuvat vähitellen paksuiksi ja rintakehä voi pyöristyä ja kohota. Joskus sairauteen liittyy kallon saumojen ennenaikainen luutuminen, jonka seurauksen pään kasvu muuttuu poikkeavaksi ja kehittyy joko pitkänomainen pää (venekallo)



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

tai takaraivolta litteään ja leveää päätä. Myöhemmin kasvuiässä joskus kehittyy munuaiskalsinoosi eli kalkkeutumia kertyy munuaisiin. Harvemmin jo lapsuusiässä ilmenee ylipainoisuutta.

Aikuisiässä pitkään jatkunut hypofostemia on ehtinyt aiheuttaa pysyviä muutoksia. Pituuskasvu on jäänyt vajaaksi, naisten keskipituuden ollessa n. 140cm ja miesten n. 160cm luokkaa. Potilaat kärsivät usein luustokivuista, nivelten ja selkärangan kivuista ja jäykkyydestä, ja nivelrikko voi ilmaantua jo suhteellisen nuorella iällä. Jänteissä ja nivelissä voidaan radiologisissa tutkimuksissa nähdä kalkkeutumia. Joskus alaraajoihin ilmaantuu ns. valemurtumia. Harvinaisempia sairauden myöhäisoireita ovat sisäkorvaperäinen kuulon heikkeneminen tai selkäydinkanavan ahtautumisesta aiheutuvat alaraajakivut tai halvausoireet.

Hypofosfatemiaa sairastavan hampaat näyttävät normaaleilta. Hampaan kehitys on kuitenkin jo varhain häiriintynyt, hammaskiille on ohutta ja hammasjuurikanavat ulottuvat lähelle hampaan kärkeä. Hammasjuuritulehdukset (periapikaali-abskessit) ovat hampaan juuren päässä olevia märkäpesäkkeitä, joista on aukot ikenien sivuun. Tulehdukset aiheuttavat kipua ja särkyä ja niitä hoidetaan antibiootein ja usein joudutaan poistamaan ko. hammas.

Etiologia

Fosfaatin liiallinen menetys virtsaan johtuu perintötekijävirheestä nk. PHEX-geenissä. PHEX-geeni osallistuu fosfaattiaineenvaihdunnan säätelyyn elimistössä. Mutaation seurauksena syntyy normaalista poikkeavaa ns. PHEX-proteiinia, ja sen seurauksena on liiallinen fosfaatin erittyminen munuaisten kautta virtsaan.

PHEX-geeni sijaitsee X-kromosomissa eli naissukukromosomissa kohdassa Xp22.1. Sairaus voi periä vanhemmilta tai johtua uudesta mutaatiosta, joka on tapahtunut aivan sikiökehityksen alussa. Hypofosfatemia on vallitsevasti ja sukupuoleen sidotusti periytyvä sairaus. Mikäli äiti sairastaa hypofosfatemiaa se periytyy äidiltä 50 %:n todennäköisyydellä tyttärelle tai pojalle ja hypofosfatemiaa sairastavalta isältä 100 %:n todennäköisyydellä tyttärelle, mutta ei koskaan pojalle. Koska sairaus ei aina aiheuta näkyviä oireita, kannattaa kaikkien perheenjäsenten veren fosfaatin pitoisuus tutkia kertaalleen sairauden poissulkemiseksi. Tautia ei yleensä voida todeta ennen syntymää, mutta kylläkin jo ensimmäisten kuukausien aikana syntymän jälkeen.

Diagnostiikka

Sairauden toteaminen on yleensä yksinkertaista ja varmaa. Jo kolme - kuuden kuukauden ikäisillä hypofosfatemiaa sairastavilla veren fosfaattipitoisuus on



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

normaalia alhaisempi. Yleensä sairaus kuitenkin todetaan vasta ensimmäisen ikävuoden jälkeen pituuskasvun hidastumisen ja alaraajojen virheasennon takia tehtävissä tutkimuksissa. Diagnostiikassa käytetään apuna laboratoriotutkimuksia ja luuston röntgen-tutkimuksia. Vain harvoin on aihetta geenitutkimuksiin.

Hypofosfatemian hoito

Hoitona käytetään fosfaattiliuosta tai -tabletteja sekä D-vitamiinia suun kautta antamalla. D-vitamiini edesauttaa ravinnon kalsiumin ja fosfaatin imeytymistä ruoansulatuskanavasta sekä estää niiden erittymistä virtsaan ylläpitäen näin elimistölle sopivaa kalsiumin ja fosfaatin määrää.

Fosfaattiliuos-lääkehoidon tavoitteena on nostaa veren fosforipitoisuus lähemmäs normaalia tasoa ja korjata luuston riisitautimuutokset. Annostuksessa pyritään varmistamaan riittävä ja mahdollisimman tasainen veren fosfaattipitoisuus. Tämän vuoksi fosfaatti annostellaan 4-5 kertaa vuorokaudessa. Käytännössä fosfaattipitoisuus vaihtelee alhaisen ja korkean välillä vuorokauden aikana.

Veren fosfaatti- ja kalsiumtasapainoa seurataan laboratoriotutkimuksella ja lääkärin vastaanotoilla tilanteesta riippuen 3-6 kuukauden välein. Myös munuaisten tilaa tulee seurata säännöllisesti. Kasvuikäisille tehdään säännöllisesti myös röntgentutkimuksia, joilla seurataan riisitaudin luustomuutoksia ja arvioidaan kasvua. Hampaiston ja ikenien tilaa on hyvä seurata sekä kotona että säännöllisesti hammaslääkärin vastaanotolla.

Lääkehoidon tarve on pysyvä. Erityisen tärkeää säännöllinen lääkehoito ja hyvä hoitotasapaino on kasvuiän aikana, jotta pituuskasvu ja luuston kehitys etenisivät mahdollisimman normaalisti. Sairauden vaikeusaste ja lääkityksen teho vaihtelevat huomattavasti henkilöittäin. Usein hoito on riittävän tehokas turvaamaan hyvän kasvun ja luiden vahvistumisen. Mutta aina lääkehoito ei riitä, vaan tarvitaan ortopedisia leikkaushoitoja jalkojen käyristymisen korjaamiseksi.

Koska hypofosfateeminen riisitauti on harvinainen sairaus ja sen hoito vaativaa, on sitä sairastavien lasten hoito ja seuranta keskitetty yliopistosairaaloiden tai keskussairaaloiden lastentautien poliklinikoille.

Lisätietoa

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi
