SIEDP

OSSA SOSPETTE?



15
P
Phosphous
30.973

HAI MAI PENSATO DI CERCARE IL FOSFATO?

Raramente in un percorso diagnostico viene richiesto il dosaggio del fosfato

a cura del gruppo di studio **SIEDP** di **Fisiopatologia del metabolismo scheletrico**



Il **fosfato** gioca un ruolo importante in numerosi processi biologici, ed **è essenziale per la formazione delle ossa**, per l'**accumulo di energia**, per la **struttura della membrana** e per la **trasduzione del segnale in tutte le cellule**

LIVELLI APPROPRIATI DI FOSFATO SONO FONDAMENTALI PER I CORRETTI PROCESSI DI MINERALIZZAZIONE OSSEA.

FOSFATO SIERICO

Età	Fosfato mg/dl	Fosfato mmol/l
0 -14 gg	5.6 - 10.5	1.8 - 3.4
15 gg - 1 anno	4.8 - 8.4	1.6 - 2.7
1 - 5 anni	4.3 - 6.8	1.4 - 2.2
5 - 13 anni	4.1 - 5.9	1.3 - 1.9
13 -16 anni	3.2- 5.5 F 3.5 - 6.2 M	1.0 - 1.8 F 1.2 - 2.0 M
16 -19 anni	2.9 – 5.0	0.9 - 1.6

Colantonio et al, Clinical Chemistry 2012 - modificato

Il rachitismo nutrizionale da deficit di vitamina D, rappresenta la causa più frequente di rachitismo.

Quando non si tratta di rachitismo nutrizionale da deficit di vitamina D?

Il rachitismo refrattario al trattamento con vitamina D può essere causato da una forma più rara di rachitismo, geneticamente determinato e con un diverso meccanismo patogenetico.

Nei bambini deve essere presa in considerazione una diagnosi di ipofosfatemia X-linked (XLH) in presenza di segni clinici e/o radiologici di rachitismo, alterata velocità di crescita e livelli sierici di fosfato al di sotto dell'intervallo di riferimento correlato all'età, associati a perdita renale di fosfato in assenza di carenza di vitamina D/calcio.

DIAGNOSI DIFFERENZIALE SULLA BASE DI MARCATORI BIOCHIMICI

Parametri di laboratorio	ipofosfatemia X-linked	Rachitismo nutrizionale da deficit di vitamina D
Calcio sierico	Normale	↓
Fosfato sierico	↓	Normale o ↓
Fasfatasi alcalina	↑	↑↑
Ormone paratiroideo	Normale o ↑	↑↑
25-idrossivitamina D (calcidiolo)	Normale	↓

↑ Livello elevato ↑↑ Livello molto elevato ↓ Livello ridotto

Elaborazione grafica da:

- Santos et al. Pediatr Nephrol 2013;28:5951
- Ruppe MD. X-linked hypophosphatemia. In: Pagon R, Adam M, Ardinger H, et al. (eds). GeneReviews [Internet]. Seattle (WA):NCBI Bookshelf; 2017
- Nield LS et al. Rickets: not a disease of the past. Am Fam Physician 2006;74:619-626.
- Ozkan B. Nutritional rickets. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2010;2: 137-143

I SEGNALI DISTINTIVI DELL'XLH SONO



DEFORMITÀ DEGLI ARTI INFERIORI

RITARDO NELLA DEAMBULAZIONE CON ANDATURA ANSERINA

DOLORE AGLI ARTI INFERIORI

BASSA STATURA/ SCARSA CRESCITA

FORMA ANORMALE DEL CRANIO

ASCESSI DENTALI

SENZA CARIE O TRAUMI



In caso di sospetto di XLH è opportuno rivolgersi a uno specialista del metabolismo fosfo-calcico

Hai un paziente che non risponde come ti aspetteresti al trattamento per il rachitismo nutrizionale?

Per una diagnosi precoce e una presa in carico tempestiva

Inquadra il QR-CODE

per consultare la pagina e scaricare la guida dedicata ai centri italiani di riferimento per la diagnosi e il trattamento del rachitismo ipofosfatemico.

Con il contributo non condizionante di

KYOWA KIRIN

PER APPROFONDIRE:

- A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. J Bone Miner Res 2011 Jul;26(7):1381-8.
- Hypocalcaemic and hypophosphatemic rickets . Best Pract Res Clin Endocrinol Metab 2018 Aug;32(4):455-476.
- X-linked hypophosphatemic rickets: an Italian experts' opinion survey. Ital J Pediatr 2019 May 31;45(1):67.
- Diagnosis, treatment-monitoring and follow-up of children and adolescents with X-linked hypophosphatemia (XLH). Metabolism 2020 Feb:103S:153892.
- X-Linked Hypophosphatemic Rickets: Multisystemic Disorder in Children Requiring Multidisciplinary Management. Front Endocrinol (Lausanne) 2021 Aug 6:12:688309.
- N Engl J Med 2018 May 24;378(21):1987-1998.
- Lancet 2019 Jun 15;393(10189):2416-2427.

codice di deposito aziendale: KKI/BUR/0407