

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XV

Marzo 2012

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**Deficienza di vitamina D: un problema
“familiare” al pediatra**

Francesco Vierucci, Martina Gori, Andrea Petracchi,
Giorgia Carlone, Marta Del Pistoia, Giovanni Federico,
Giuseppe Saggese

*UO Pediatria II, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana,
Ospedale “S. Chiara”, Pisa*

Indirizzo per corrispondenza: vieruf@hotmail.it

Caso clinico. M., un bambino di 10 mesi, veniva condotto in Pronto Soccorso per la presenza di febbre e tosse. All'ingresso il bambino si presentava in condizioni generali lievemente scadute; all'ascoltazione del torace si apprezzavano rantoli subcrepitanti a livello delle basi polmonari bilateralmente, ponendo diagnosi di bronchite catarrale. All'esame

obiettivo si apprezzavano, inoltre, ipotonia generalizzata, ernia ombelicale, presenza di bozze frontali, braccialetto rachitico e rosario rachitico. Gli esami ematici eseguiti mostravano la presenza di deficienza di vitamina D severa (valori di 25-idrossivitamina D pressoché indosabili, < 1,5 ng/ml, con vn 20-100), iperparatiroidismo (PTH 202 pg/ml, con vn 13-54), valori di 1,25-diidrossivitamina D ridotti (18 pg/ml con vn 20-65), ipocalcemia grave (calcio 7,4 mg/dl, con vn 8,6-10,2), ipofosforemia (fosforo 2,6 mg/dl con vn 2,7-4,5) ed infine livelli di fosfatasi alcalina aumentati (1019 U/l, con vn 40-130). I reperti clinici e biochimici permettevano quindi di porre diagnosi di rachitismo da deficienza di vitamina D con ipocalcemia (stadio III di Fraser). Un Rx del polso confermava la presenza di osteopenia, sfrangiamento e deformazione “a coppa” delle metafisi e assottigliamento degli spessori corticali. M. presentava diversi fattori di rischio di deficienza di vitamina D: il bambino era di origine senegalese, non aveva ricevuto profilassi con vitamina D ed era stato sottoposto ad allattamento al seno esclusivo prolungato (fino a 7 mesi). La madre di M. inoltre indossava il velo e non aveva ricevuto supplementazione con vitamina D durante la gravidanza.





Valutazione familiare. M. era il quinto di cinque figli (4 M e 1 F), tutti nati in Italia. Anche gli altri bambini sono stati valutati nel sospetto di deficienza di vitamina D. S. (M), età 4 anni e 6 mesi, presentava lieve rosario rachitico. Gli esami ematici mostravano livelli di 25-idrossivitamina D nel range della deficienza (14,0 ng/ml). La restante valutazione del metabolismo fosfo-calcico risultava nella norma. Diagnosi: **deficienza di vitamina D con segni di rachitismo in fase iniziale**. F. (F), età 9 anni e 10 mesi, presentava esame obiettivo nella norma; la bambina indossava il velo. Gli esami ematici mostravano valori di 25-idrossivitamina D nel range della deficienza severa (8,22 ng/ml), valori di PTH elevati (60,3 pg/ml, con vn 13-54), e valori di fosfatasi alcalina aumentati (321 U/l con vn < 300). Diagnosi: **deficienza di vitamina D con iperparatiroidismo secondario**. A. (M), età 11 anni e 4 mesi, presentava rosario rachitico. Gli esami ematici mostravano valori di 25-idrossivitamina D nel range della deficienza severa (5,71 ng/ml), valori di PTH ai limiti alti della norma (58,3 pg/ml con vn 13-54) e livelli di fosfatasi alcalina aumentati (353 U/l con vn < 300). Diagnosi: **rachitismo da deficienza di vitamina D**. O. (M), età 13 anni e 5 mesi, presentava esame obiettivo nella norma. Gli esami ematici mostravano valori di 25-idrossivitamina D nel range della deficienza severa (6,4 ng/ml), valori di PTH aumentati (62,6 pg/ml con vn 13-54), valori di fosfatasi alcalina nella norma. Diagnosi: **deficienza di vitamina D con iperparatiroidismo secondario**. La medesima valutazione è stata effettuata anche nella madre, età 48 anni, che lamentava dolori ossei diffusi. Gli esami ematici mostravano valori di 25-idrossivitamina D nel range della deficienza severa (7,1 ng/ml), iperparatiroidismo (PTH 125 pg/ml con vn 13-54), valori di calcio e fosforo ai limiti bassi della norma (8,6 mg/dl con vn 8,6-10,2 e 2,7 mg/dl con vn 2,7-4,5, rispettivamente), valori di fosfatasi alcalina

aumentati (112 U/l con vn 35-105). Diagnosi: **osteomalacia**.

Discussione. La deficienza di vitamina D è frequente in età pediatrica, in particolare nei periodi in cui i processi di crescita staturale-ponderale sono maggiormente rappresentati, come la prima infanzia e l'adolescenza. Alcuni soggetti, in particolare i bambini immigrati ed adottati, possono presentare diversi fattori di rischio di sviluppare deficienza di vitamina D variamente associati, come l'allattamento al seno esclusivo prolungato, l'assenza di profilassi con vitamina D nella prima infanzia, la pigmentazione melanica della cute e fattori culturali che limitano l'esposizione al sole. La famiglia descritta è un ottimo esempio dello "spettro" della deficienza di vitamina D, che va da un rachitismo carenziale con ipocalcemia della prima infanzia, a forme di rachitismo lieve dell'adolescenza, a un quadro di osteomalacia tipico dell'età adulta. Di fronte alla diagnosi di deficienza di vitamina D in un bambino a rischio, si consiglia di eseguire sempre una valutazione allargata a tutti i soggetti che vivono nel medesimo ambiente familiare, dal momento che verosimilmente presentano i medesimi fattori di rischio.

Scarica il PPT

tratto da: Confronti Giovani, **XXIV Congresso Nazionale Confronti in Pediatria**

Trieste, Palazzo dei Congressi della Stazione Marittima 2-3 dicembre 2011