

RAHITISMUL CARENȚIAL LA COPII.

Curs studenți anul IV, Medicină.

Ce trebuie să știe studentul despre rahitism?

1. Definiție. Epidemiologia.
2. Metabolismul fosfocalcic și reglarea lui în organism.
3. Etiologia. Factori predispozanți și de risc.
4. Patogenia. Fiziopatologia
 - Metabolismul osos.
 - Metabolismul vitaminelor D în organism.
5. Clasificația rahitismului carential.
6. Tabloul clinic în rahitismul carential. Complicații.
7. Diagnostic pozitiv. Diagnostic biochimic.
8. Diagnostic diferențial.
9. Profilaxia rahitismului carential.
10. Tratamentul rahitismului carential.
11. Prognosticul. Dispensarizarea.

Metabolismul calciului, fosforului în organism. Metabolismul osos.

Osul este un țesut dinamic, în continuă remodelare pe tot parcursul vieții. Structura particulară a osului îi conferă rezistență și consistență necesare exercitării funcției sale mecanice. Osul este rezervor de Ca, P, Mg, Na.

Structura țesutului osos constă din trei elemente afalate în strânsă asocieră: **substanța minerală solidă** (constă în majoritatea din Ca, P, Mg și alți ioni), **matricea organică** – este sintetizată și secretată de **celulele mezenhimale – osteoblaste**. **Matricea organică** formată 90-95% din colagen tip I și 5-10% din proteine derivate din cele serice (au un rol în inițierea mineralizării osoase și în asocierea dintre faza minerală și matricea organică). Aranjamentul arhitectural al celor 2 faze conferă osului o rezistență excepțională la factori mecanici.

• Constante biologice.

Mineralizarea osului în perioada de creștere presupune o absorbție crescută a calciului, fosforului, vit. D și altor vitamine și minerale (Zn, Cu, Mg).

Calciul – constituie circa 1.9% din masa corporală. Conținutul de Ca în organism: la nou născut – 30 g, la vârsta de un an – 70 g, un adult conține 1-2 kg. Circa 98% de Ca se află în oase și dinți, doar 1-2% în alte țesuturi.

Necesarul fiziologic în Ca: se consideră 200 mg/zi pentru sugar, 800 mg/zi copil 1-5 ani, 1200 mg/zi adolescent (Dietary reference intakes for calcium and vitamin D, 2010). Remodelarea osului: circa 500 mg de Ca zilnic se fixează și părăsește osul.

În normă : Ca seric 2,5-2,7 mmoli/l

P seric 1,25-1,6 mmoli/l

Raport Ca/P este 2/1.

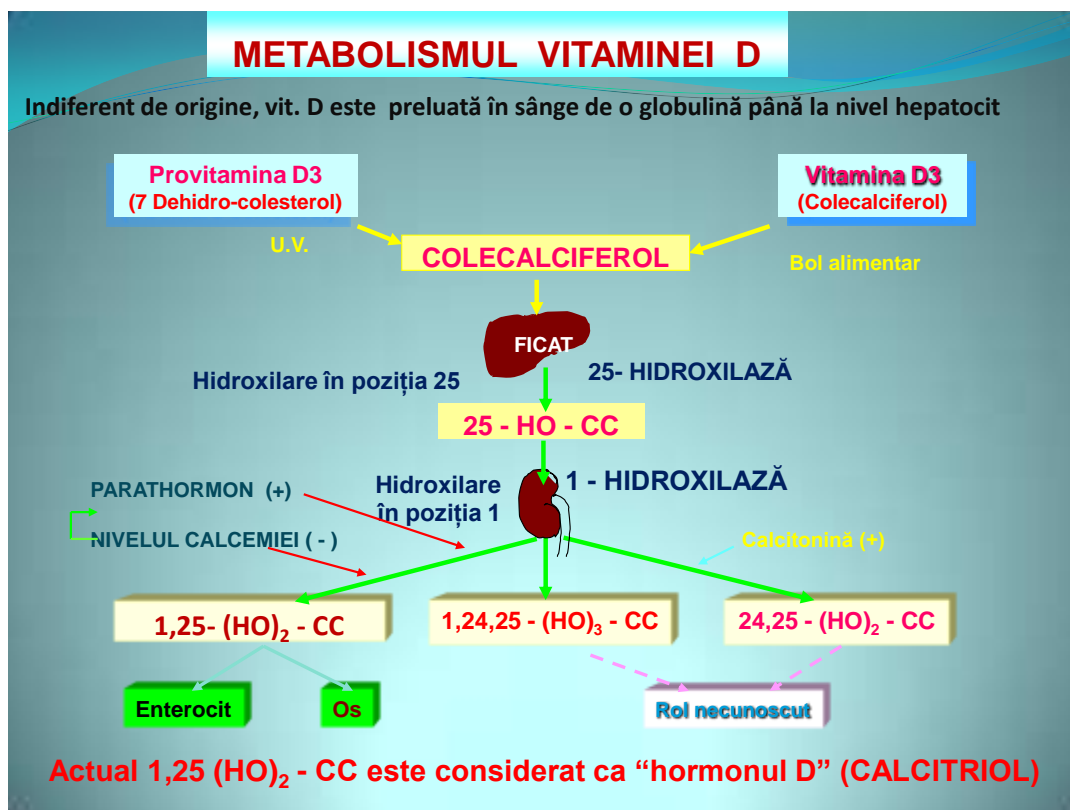
Absorbția Ca: maximum în duoden, jejun. Absorbția activă circa 50-30% din Ca alimentar (mai crescută în perioada de creștere, depinde de nivelul calciemiei). Limitează absorbția de Ca: cantitate crescută de lipide, fosfați, fitați, oxalați.

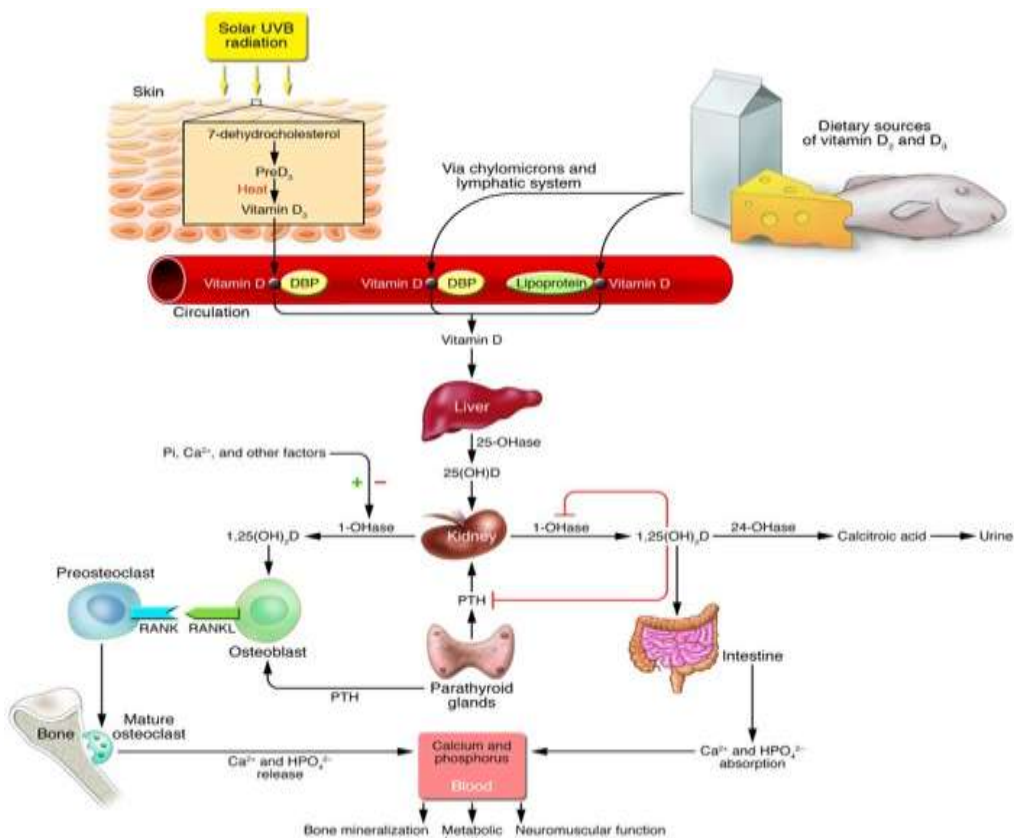
Eliminarea Ca: fecalii, excreția urinară (50-300 mg/zi, reabsorbția activă Ca stimulată de PTH, corelat și de nivelul calciemiei), secretă în tubul digestiv (100-200 mg/zi); pierdere prin sudoare (100 mg/zi); încorporare în oase. Menținerea balanței calciului depinde de eficiența absorbției intestinale. Deficitul de PTH, Vit D, afecțiuni intestinale, deficit de aport – provoacă tulburări ale homeostaziei calciului. În forme ușoare poate fi compensată prin micșorarea eliminării renale și intestinale. **S-a dovedit:** o cauză de hipocalcemie poate fi sensibilitatea scăzută a enterocitelor la calcitriol, număr scăzut de receptori pentru calcitriol pe enterocite.

Fosforul. Fosforul este un alt component major al minaralizării osului, dar participă în aproape toate procesele metabolice din organism. Cantitatea totală de fosfor la un adult este circa 1 kg, 85% se află în schelet. Absorbția P din alimente (lactate, ouă, carne, cereale) este circa 70-80%. Poate fi influențată de antacide. Controlul homeostaziei fosforului este la nivelul rinichilor. Fosforul filtrat glomerular se reabsoarbe în tubul proximali 85-90% (la acest nivel se reglează).

Metabolismul vitaminelor D.

Vitamina D este factorul cheie în procesul de reglare a mineralizării osoase. Vitamina D este o grupă de vitamine liposolubile. Dintre cei zece compuși sterolici bine studiate, două forme relevante fiziologice majore sunt **vit.D₂ (ergocalciferol)** și **vit.D₃ (colecalfiferol)**. Vit.D₃, colecalfiferolul este produsă în pielea vertebratelor din provitamina 7-dehidrocolesterol sub acțiunea razelor ultraviolete (RUV) la lungimi de unde între 290-320 nm, din sursele solare sau artificiale. Vit.D₂ (ergocalciferol) se conține într-o gamă mică de alimente și este absorbită din intestine: pește, lapte, ouă, carne. Absorbția vit.D are loc în intestinul subțire în prezența acizilor biliari, patrundind în patul sanguin prin intermediul chilomicronilor limfei. Sursele de vit.D la om: 80-90% vit.D₃, 10-20% vit.D₂. Vitamina D nu poate acționa asupra metabolismului Ca-P în forma în care este absorbită, deaceia aceasta mai întâi se metabolizează în compuși metabolici activi. Activarea acestora are loc în 2- 3 trepte, prin dubla sau tripla hidroxilare la nivel hepatic și renal.





Rolul vitaminei D în reglarea metabolismului Ca–P.

Rolul metabolitului activ al vit.D – $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$ este realizat prin acțiunea sa asupra organelor „țintă”: intestinul, rinichii, tesutul osos, mușchi, glanda paratiroidă, glanda tiroidă, metabolismul celular și imunitatea celulară (figura N).

La nivel intestinal:

- determină sinteza unei proteine specifice „calcium binding protein-CaBP”, care leagă, transportă activ Ca în celule duodenale și jejunale spre sânge
- stimulează absorbția intestinală a fosfaților prin intermediul „specific phosphate carrier”
- participă la sinteza fosfatazei alcaline, ATP-azei sensibile la Ca^+ ionizat.

Astfel carența vit.D are drept consecință stoparea absorbției active a Ca, hipocalcemie și dereglarea mineralizării scheletului, ce și definește rahitismul carențial la copil.

La nivelul tesutului osos: asigura mineralizarea osoasă prin concentrații optime ale Ca, P, Mg, citrați în sânge, prin diferențierea osteoblaștilor. Asigură creșterea scheletului prin modelarea depunerilor de Ca, prin acțiune directă asupra osteocitelor. Determină mobilizarea Ca din tesutul osos realizată de către parathormon, dar prin acțiunea „permisivă” a vit. D.

La nivelul rinichilor: crește reabsorbția tubulară de Ca, P, aminoacizi, scade astfel calciuria, fosfaturia și aminoaciduria.

La nivelul mușchilor: determină concentrații normale musculare de ATP și fosfați, asigură sinteza proteine musculare și ATP în miocite, astfel joacă un rol important în menținerea tonusului muscular, asigurarea unei forțe de contracție musculară normală.

La nivelul glandei paratiroide: rol de control al sintezei și excreția PTH. Funcția finală este de menține o calcemie constantă. Deci la o hipocalcemie crește secreția HPT, stimulează formarea de $1,25(\text{OH})_2\text{D}$, care la rândul său va conduce la creșterea absorbției intestinale de Ca (daca este vit.D). În lipsa vit. D parathormonul conduce la creșterea reabsorbției Ca în rinichi, dar mărește excreția de fosfați; la fel pentru a menține o calcemie normală are loc demineralizarea oasului.

La nivelul glanda tiroidă: rolul tireocalcitoninei este de a regula metabolismul Ca prin inhibarea absorbției intestinale de Ca și depunerea lui în oase.

Metabolismul celular: acționează asupra ciclului Krebs (acizilor tricarboxilici), micșorând oxidarea acidului citric și măbind concentrația de acid citric în sânge și țesuturi, inclusiv os; formarea complexilor solubili Ca^{++} și citrați în sânge.

Rahitismul carențial comun (vitamin D-sensibil) - este o boală metabolică generală a organismului în creștere, determinată etiologic de carența de vit.D, având drept consecință dereglarea metabolismului fosfo-calcic cu mineralizarea insuficientă scheletală, acumulare excesivă de țesut osteoid, soldată biochimic cu hipofosfatemie și hipocalcemie, histologic-perturbarea mineralizării matricii organice a cartilajului și osului, iar clinic-deformări osoase.

Codul bolii (CIM 10): E55-E55.9. (E55-Carența în vitamina D; E55.0 - Rahitism evolutiv; E55.9 - Carența în vitamina D fără precizare; E58- carență alimentară de calciu).

Informație epidemiologică.

Rahitismul este o boală care survine la copii între 3 luni-2 ani și adolescenți, perioade în care copilul crește cu rapiditate, iar corpul acestuia necesită un nivel crescut de calciu și fosfor. Incidența rahitismului la copii în Republica Moldova constituie 56,5% (A.Voloc, 2001). în Rusia de 50-70% (P. Novicov, 2006). În Europa 40% adolescenți au semne de hipovitaminoză D. Unele statistici generale:

- circa 50 -70 % copii de vârstă fragedă fac rahitism carențial
- circa 10 - 15 % copii fac rahitism în condiții de profilaxie
- Franța: 40% copii sub vârsta de 1 an fac rahitism

Cvauzele posibile ale menținerii prevalenței crescute a rahitismului carențial.

- Lipsa profilaxiei specifice cu vit.D
- Profilaxia incorectă, incompletă cu vit.D
- Renunțarea la profilaxia cu vit.D după 12 luni;
- Variații individuale ale nevoilor de vit. D și neadaptarea dozei profilactice la acestea!
- Menținerea dozelor profilactice de vit.D la apariția semnelor clinice de rahitism
- Însorore insuficientă, grad crescut de poluare a atmosferei.

Etiologia rahitismului.

Principalul factor etiologic al rahitismului este carența cronică de vitamina D. Factorii determinanți sunt:

➤ **Carența cronică de vitamina D prin:**

- deficit de producție endogenă a vit.D₃ în piele
- insuficiența de aport alimentar a vit. D
- deficit de absorbție intestinală a vit. D
- dereglarea metabolismului endogen al vit. D

➤ **Necorelarea temporară dintre aport minimal-necesități crescute ale organismului în creștere.**

Factori etiologici predispozanți (factori de risc). Sunt considerați factorii care interferează necesitățile, aportul, metabolismul, răspunsul organelor țintă, accesul la servicii medicale etc.

Materni (prin rezerve insuficiente prenatale de vit.D):

- Predispoziție familială: rahitism familial.
- Vârsta mamei sub 17 ani și peste 35 ani
- Regim alimentar neechilibrat în sarcină și lactație
- Insuficiența fetoplacentară, multiparitate
- Lipsa profilaxiei antenatale
- Afecțiunile cronice ale mamei
- Terapie cu anticonvulsivante.
- Gravidele care se află în mediu nociv și au deprinderi nocive (fumat, alcoolism etc.)

Din partea copilului.

- Nou-născuții prematuri, dismaturi, gemelari, făt macrosom, sexul masculin
- Creșterea rapidă, viguroasă a copilului mic
- Remodelarea și renovarea permanentă a oaselor
- Hipodinamia (înfășarea), hiperpigmentația pielii

- Copii născuți toamna - iarna; lipsa expunerii la soare, factori sociali.
- Copilul frecvent bolnav, alte maladii ale sugarului

Factori de mediu, exogeni.

- Circa 80% din vit.D endogenă se produce în piele!
- Însorire insuficientă: zona geografică, zona climaterică, sezonul anului
- Uunele obiceiuri naționale, condițiile de trai (camere întunecate, acoperirea feței copilului)
- Poluarea atmosferei

În condițiile climaterice ale Moldovei cu perioade reduse ale sezonului cald, când copilul poate fi expus la soare, este necesară o suplimentare a aportului de vit.D

Cauze alimentare.

- Alimentație prelungită preponderent lactotrofă.
- Lipsa diversificării, diversificare incorectă
- Alimentație artificială cu produse neadaptate, exces făinoase, regim vegetarian
- Diminuă absorbția calciului în intestine: paste făinoase (fitină, lignină), fosfați, fitați, oxalați, exces de lipide.

Cauze (factori) iatrogeni.

- administrare cronică de corticosteroizi, anticonvulsivante (fenobarbital), diuretice, antacide, Toate accelerează metabolismul hepatic al vit.D, antagonizează acțiunea vit.D, alterează matricea proteică osoasă, scad absorbția intestinală de Ca, mergând până la osteomalacie sau rahitism.

Factori etiologici endogeni.

Dereglarea absorbției intestinale a vit. D

- sindromul de malabsorbție intestinală
- disfuncții biliare cu reducerea eliminării sărurilor biliare (absorbție insuficientă a vit. D).

Dereglarea metabolismului vit. D. Se dereglează metabolismul vit.D la diferite nivele fără formarea metaboliților activi.

- Afecțiuni cronice renale (lipsa activității hidroxilazei renale)
- Maladii cronice hepatice, biliare (lipsa activității hidroxilazei hepatice, a sărurilor biliare)
- Pseudohipoparatiroidism
- Anomalii genetice ale metabolismului vit. D, fosfo – calcic
- Alți factori genetici, constituționali, rasiali
- Sensibilitatea scăzută a enterocitelor la calcitriol. Număr scăzut de receptori pentru calcitriol pe enterocit.

Fiziopatologia.

Procesele de preluare, menținere a concentrațiilor și livrare a Ca^{++} și P^{++} , necesari calcificării se află sub influența vit.D. *În absența vit. D se desfășoară normal doar procesele independente de vit. D (sinteza matricei osoase organice), cu acumulare în exces de matrice osoasă necalcificată - aspect histologic caracteristic rahitismului.*

Deficitul de vit.D (endogen sau exogen) va determina scăderea absorbției intestinale a calciului rezultând hipocalcemie. Aceasta stimulează secreția de PTH (hiperparatiroidism secundar) cu următoarele consecințe: stimulează absorbția de Ca în intestin; la nivel renal crește eliminarea de P (fosfaturie) și reabsorbția de Ca; la nivelul osului determină mobilizarea Ca din oase, stimularea activității osteoclastelor, osteoplastelor (crește FAL) rezultând mineralizarea insuficientă a structurilor cartilajinoase ale oaselor, formare exuberantă de țesut osteoid insuficient mineralizat, oasele își pierd rigiditatea. În consecință calcemia se menține normală sau la limită inferioară (în stadii avansate de hipovitaminoză D netratate poate apărea o hipocalcemie severă). Hipofosfatemia este mai marcată decât hipocalcemia în stadiile incipiente ale deficitului de vit.D.

Ca consecință a hipocalcemiei, hipomagneziemiei, hipofosfatemiei, apare leziunea de bază în rahitismul carential – afectarea oaselor. În sensul larg afectarea este o insuficiență de mineralizare a țesutului osos la organismul în creștere. Ca rezultat a hipocalcemiei și hipofosfatemiei se produce un deficit de osificare (mineralizare) a matricei osoase, cu mărirea

cantității de matrice proteică osoasă necalcefiată – așa numitul *țesut osteoid*, care are o rezistență mecanică scăzută. În acest fel se produc deformările osoase și fracturile. Hiperplazia țesutului osteoid duce la apariția mătâniilor, îhgroșărilor osoase etc. Osteomalacia – lipsa mineralizării sau demineralizarea oaselor formate. De menționat: implicarea osoasă este simetrică (cu excepția craniului) și nedureroasă, predomină la nivelul regiunilor în creștere (metafizele oaselor lungi). Ca o manifestare a hiperparatiroidismului aminoacidurie generalizată (glicina, serina, histidina, acid glutaminic) - uneori până la 200–500mg/zi. Ca o consecință se produce: disproteinemia, hipoalbuminemia, hiperbetaglobulinemie etc.

Deficitul de vit. D conduce la micșorarea nivelului acidului citric în sânge, care în normă participă activ la procesul de mineralizare osoasă.

Reducerea accentuată a concentrației de bicarbonat seric duce la acidoza metabolică. Are loc dereglarea metabolismului lipidic, proteic și glucidic.

Ca consecință a hipofosfatemiei, dereglării metabolismului, acidozei - are loc diminuarea bruscă a sintezei ATP-ului, care reprezintă sursa principală de energie celulară – ceea ce conduce la dereglări și mai severe de metabolism proteico–glucidic (astfel se încheie un cerc vicios).

Hipocalcemia duce la modificarea raporturilor ionice în sectorul extracelular, de care depinde excitabilitatea neuromusculară (apariția tetaniei rahitogene). Ca consecință a acidozei și concentrației scăzute de ATP – se dezvoltă hipopotasemia, slăbiciunile musculare, dereglări metabolice (anemie, malnutriție etc.).

Clasificarea rahitismului

- **Gradul de gravitate (I, II, III), ușor, mediu, grav**
- **Perioada: debut, stare, reconvalescență, sechele**
- **Evoluția: acută, subacută, recidivantă**
- **Complicații: tetanie rahitogenă, hipervitaminoza D**

Manifestări clinice în rahitism.

Rahitism, perioada de debut.

Primele semne clinice (**semnele de alarmă**) apar între luna 1-2 după naștere. Sunt determinate de dereglările metabolice (acidoză), fosfotaze alcaline crescute, hipofosfatemie cu reducerea sintezei ATP, hipocalcemie tranzitorie.

Tabloul clinic. Perioada de debut (de la 1 lună până la 3-4 luni).	
SNC și vegetativ	<ul style="list-style-type: none"> • Hiperexcitabilitate neuromusculară
Piele	<ul style="list-style-type: none"> • Transpirații abundente în somn, la alăptare • Paloare, piele umedă, turgor scăzut, dermografism roșu stabil, intertrigou persistent. Freacă capul de pernă, alopetiție occipitală.
Mușchi	<ul style="list-style-type: none"> • Hipotonie musculară, întârzie achizițiile motorii. „Constipație” cu scaun moale.
Oase Altele	<ul style="list-style-type: none"> • Fontanela cu borduri moi, occipit aplatisat, poate fi craniotabes (rar)! • Hiporexie. Sensibil la infecții! Hepatosplenomegalie. Dispnee moderată. Rar laringospasm, hipocalcemie cu convulsii !
Paraclinic	<ul style="list-style-type: none"> • Calciul seric normal sau ușor scăzut. Fosforul seric normal • Acidoza metabolică. Nivel scăzut PTH
Radiologic	<ul style="list-style-type: none"> • Urina cu miros acid, fosfaturie • Aspect normal osos.

<p>Rahitism fluorid, perioada de stare. Procesul patologic avansează, semnele clinice de debut se accentuează. Apar semnele caracteristice de osteomalăție (demineralizarea osului), hiperplazie țesut osteoid, osteoporoză, semne neuro - musculare, ligamentare, anemie. Manifestările clinice sunt în dependență de gravitatea maladiei și evoluție.</p>	
SNC, vegetativ	Transpirații, hiperexcitabilitate neuromusculară Retard psihosomatic, labilitate emoțională
Mușchi	Regresul achizițiilor motorii Hipotonie musculară difuză, constipație. Crampe musculare Abdomen mare - hipoton, de „ broscuță”, hernie ombilicală Hiperlaxitate ligamentară (picioare de balerină) Pareza diafragmei, dereglări respiratorii
Craniu	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Craniotabes</i> occipito – parietal, înmuierea oaselor calotei craniului, care la presiune digitală dă impresia de folie de celuloză sau de „minge de ping-pong” • Aplatizarea oaselor occipitale, parietale – <i>plagiocefalie</i> (craniu asimetric turtit lateral) • Proeminența boselor parietale, frontale (bombări simetrice) cu aspect de „cap patrat, frunte olimpică, macrocranie” (hipertensiune intracraniană!?) • Fontanele anterioară larg deschisă, persistă mult
Torace	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Mătănii condrocostale</i>: nodozități (îngroșări) palpabile, vizibile la joncțiunea condrocostală, formă de linie oblică stern - baza toracelui • Torace deformat: aplatizare anteroposterioară; torace lărgit la baze cu șanț submamar Harrison; stern înfundat „de cizmar”; stern proeminent „de porumbel” • deformări ale claviculelor; rar fracturi coastele.
Deformări ale membrelor	<p>„ <i>Brățări rahitice</i> ” - tumefieri vizibile sau palpabile epifizare - metafizare la partea distală antebrăț, gambe prin exces de țesut osteoid</p> <p>Deformări ale diafizelor- apar în primul semestru de viață, se accentuează la începerea mersului:</p> <ul style="list-style-type: none"> • „ <i>genu valgum</i> ” - genunchi apropiați, picioare în X • „ <i>genu varum</i> ” - picioare în paranteză, crăcănate • membre inferioare arcuite înspre partea posterioară (<i>genu recurbatum</i>) • Fracturi spontane indolore, frecvent fibulă, radius • Tulburări de mers
Deformări coloana vertebrală, bazin.	Cifoză dorsală superioară sau inferioară, cifoză dorsolombară; scolioză, cifoscolioză. Bazin îngustat, turtit. „ <i>Coxa vara</i> ” cu dereglări de mers (articulație coxofemorală) Afecțiuni dentare: apariție întârziată, distrofii dentare la copil mare și adult.
Date paraclinice	Hipocalcemie. Hipofosfatemie. Acidoză. FA crescute. PTH crescut. Urina: nivel crescut P, aminoacizi, bicarbonați. Anemie.
Semne Radiologice.	<p>Articulația pumnului sau a gambei</p> <ul style="list-style-type: none"> • Întârzierea apariției nucleelor epifizare de osificare • Zona de creștere metafizară: lergirea ei, linia de creștere neregulată, încurbată- „ cupă de șampanie”, datorită dezvoltării aberante a cartilajului de creștere, fără a se mineraliza • Modificări diafizare: corficala osoasă subțiată, canalul medular lărgit. • Demineralizarea osoasă generalizată (estompare radiologică) • Vizibile mătănii costale, deprimări osoase • Pseudofacturi Looser - Milkman (numai periodice) <p>Vindecarea radiologica a rahitismului carential:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Apariția liniei de osificare (densă), semnifică începerea calcifierii normale

- Micșorarea spațiului metafizo-epifizar.

Rahitism, perioada de renonvalescență. Ameliorarea semnelor clinice generale, normalizarea somnului, tonusului muscular. Modificări osoase vizibile. Biochimic: hipocalcemie pe baza depozitării intensive în oase; fosfotaze alcaline crescute. Radiologic: remineralizarea osului.

Rahitism, perioada sechelară. Anemie deficitară. Deformări osoase - se conturează către vârsta 2-3 ani. Hipoplazia smalțului dentar. Schimarea ordinii de erupție a dinților. Retard staturo-ponderal în forme severe. Vindecare radiologică.

Rahitism carențial, forma ușoară (gradul I).

- Tabloul clinic corespunde cu manifestările perioadei de debut al rahitismului

Rahitism carențial, forma mediu - gravă, gradul II.

- Semne clinice de hiperexcitabilitate neuromusculară exprimate
- Semne osoase de osteomalacie, osteoporoză, hiperplazie a țesutului osteoid. Sunt afectate 2-3 regiuni ale scheletului
- Radiologic- osteoporoză

Rahitism , forma gravă, gradul III.

- Semne clinice pronunțate de afectare SNC, SN vegetativ
- Deformări osoase pronunțate
- Afectarea organelor interne: pneumonii recidivante, disfuncție intestinală cronică, hepatosplenomegalie marcată, Anemie severă
- Retard ponderal, retard statural
- Retard psihomotor
- Semne radiologice accentuate.

Rahitism carențial, evoluție acută.

- Este caracteristică pentru copiii născuți la termen, cu masa mare la naștere, paratrofie, apariția semnelor în primele 6 luni de viață.
- Predomină semne clinice de afectare a SNC și vegetativ, a pielii, musculare. Evoluția rapidă a semnelor clinice, durata perioadei de debut este mică.
- Afectarea osoasă – preponderent tip osteomalacie (craniotabes, flexibilitatea bordurilor fontanelei mari, applatizare occipitală)

Rahitism carențial, evoluție subacută.

- Debutul maladiei este mai tardiv, după 6 luni
- Semne clinice generale au debut și evoluție insidioasă, latentă
- Caracteristic pentru prematuri, dismaturi, gemelari, copii cu tulburări de nutriție, diaree cronică, profilaxie insuficientă cu Vit. D.

Semne osoase - predomină hiperplazia țesutului osteoid: deformarea craniului, mătăanii costale, brățări rahitice.

Anomalii biochimice în rahitism carențial.

Forma Indicii	Valori normale	Rahitism biochimic	Perioada de debut	Rahitism fluorid	Perioada de vindecare
PTH	59,8 ±5,05 pμ / l	Nivel normal	Nivel crescut	Nivel crescut	Nivel normal
Calciul seric	2,2 - 2,7 mmol / l	↓	Norma	↓↓↓	↓↓
Fosforul	1,5-1,61 mmol / l	Norma	↓	↓↓↓	↓
Raport Ca:P	2 : 1	1,7(2) : 1	3: 1	2-3 : 1	1,5 : 1
Magniu seric	0,8 -1,0 mmol / l	Norma	↓	↓	↓
Fosfotaze alc.	200 UI/dl	Norma/ ↑	↑↑↑	↑↑↑↑	N

Echilibru acido- bazic	pH = 7,35	Norma	↑↑	↑↑	N
-------------------------------	-----------	-------	----	----	---

Rahitism carential în debut: principalul indiciu este hipofosfatemia. Analiza de urina: fosfaturie, aminoacidurie, bicarbonatii crescuți. Rahitism carential în faza de vindecare: cel mai important test se socoate normalizarea fosfatazei alcaline.

Diagnostic diferential.

- Craniotabesul: osteogenesis imperfecta, hidrocefalie
- Matanii costale: condrodistrofie, scorbut
- Leziuni epifizare: sifilis, rubeola, infecție cu virusul citomegalic, deformații congenitale
- Hipoparatiroidism
- Afecțiuni perinatale ale SNC (hipoxie cronică intrauterină, traumatisme intranatale).
- Diferite forme de miatonii.
- Ghibus rahitismal cu afectarea coloanei vertebrale de origine specifică (tuberculoză).
- Alte maladii rahitismale determinate ereditar (diabet fosfat, rahitismul Fanconi, acidoza tubulară renală, pseudohipoparatiroidismul).

Profilaxia rahitismului.

Profilaxia antenatală și postnatală a rahitismului carential este obligatorie.

Profilaxia antenatală.

Profilaxia nespecifică.

- alimentația rațională, echilibrată, surse naturale de Vit D și Ca (min. 1200 mg Ca zilnic).
- regimul de viață calitativ, expunere zilnică la aer și soare.

Profilaxia specifică.

- administrarea vit. D în doză 500 UI zilnic oral în ultimul trimestru de sarcină, sau 1000 UI/zi în situații speciale, femeilor din grupul de risc

Contraindicații pentru profilaxia specifică cu vit D: vâsta peste 35 ani, maladii cronice cardiovasculare (HTA, angină pectorală și altele), maladii cronice renourinare.

Profilaxia postnatală.

• **Profilaxia nespecifică.**

- alimentația naturală exclusivă până la 6 luni, diversificare la timp și corectă.
- formulele adaptate de lapte în alimentația artificială, conțin 500 UI vit.D/litru.
- baia/dușul zilnic al sugarului, masajul și gimnastica zilnică din prima lună de viață.
- expunere zilnică la aer a copilului din prima săptămîna.
- camera aerisită zilnic, igiena copilului, îmbrăcămîntea copilului.
- mișcarea în aer liber, încălțămîntea, mersul desculț după 1 an.

Profilaxia specifică.

- se efectuează cu preparate ale Vit.D omologate
- este indicată la toți copiii din primele săptămîni de viață.
- doza fiziologică recomandată este 500-625 UI de vit D zilnic.
- Durata profilaxiei – până la vârsta de 24 luni.
- creșterea dozei până la 1000-1200 UI de vit D este necesară în unele situații: mama nu a primit vit.D în sarcină; copii prematuri, dismaturi în primele luni de viață; sugarii mici (<3-4 luni) născuți în anotimpul rece; sugari cu îmbolnăviri frecvente, spitalizări prelungite; sugari cu hiperpigmentație cutanată; copii din condiții de mediu precare, instituționalizați, medii poluate; copii la tratament cronic anticonvulsivant.

Contraindicații pentru administrare vit D:

- calciuria idiopatică (maladia Williams-Burne).
- hipofosfatazia.
- microcefalia, craniostenoză.
- afecțiuni organice progresive ale SNC.

- pe durata imobilizării gipsate.
- **Dimensiunile mici ale fontanei anterioare nu este contraindicație pentru profilaxia rahitismului** (măsurarea regulată a perimetrului cranian).
- Administrarea de Ca nu este obligatorie dacă rațiunea copilului conține peste 500 ml lapte/zi.

Tratamentul rahitismului.

1. Obiectivele tratamentului

- Înlăturarea deficienței de vit D.
- Corecția hipocalcemiilor și normalizarea metabolismului fosfo-calcic.
- Corecția dereglărilor metabolice, electrolitice.
- Prevenirea sau corecția deformărilor scheletice rahitice.
- Asigurarea creșterii și dezvoltării normale.
- Tratamentul va fi individualizat, complex.

1.1 Măsurile generale (vezi etiologia).

- Înlăturarea cauzei posibile.
- Alimentarea corectă și adecvată vârstei.
- Masaj, gimnastica curativă.

Regimul de viață și alimentația.

- evitarea ridicării precoce în șezut, a ortostatismului și a mersului (până la stabilizarea bolii)
- ghete cu susținător plantar până la vârsta de 3 ani
- deformările osoase după vârsta de 2 ani necesită consult de specialitate ortopedic.

Forme ușoare se tratează prin administrare de vit.D după cum urmează:

- 2000-3000 UI/zi, oral, 4 săptămâni
- **Forme mediu grave** de rahitism:
- vit.D 3000-6000 UI/zi 5 -6 săptămâni, total 180000-230000 UI

După finalizarea tratamentului specific al rahitismului cu vit.D este necesar de a prelungi profilaxia specifică cu 700 UI/zi până la vârsta de 2 ani.

În caz de hipocalcemie se va administra calciu pe cale orală doze 50 mg/kg/zi 3-4 săptămâni (forme comune), 6-8 săptămâni (forme hipocalcemice).

Alte principii terapeutice.

- Modificările osoase se rezolvă chirurgical doar când ritmul de creștere s-a încetinit
- Boala diareică acută nu contraindică tratamentul parenteral cu vit.D
- Preparatul sub formă de drajeu se administrează doar la copii mai mari de 2-3 ani
- Polivitaminele se recomandă doar copiilor mari și doar preparate ce conțin 400-500UI vit. D
- Rahitismul diagnosticat va fi dispensarizat 3 ani după vindecare.
- **Complicații.**

Imediate

- infecții recurente, frecvent căile respiratorii
- Retard psiho-motor (pseudoparalizii)
- Tetanie, laringospasm, convulsii, moarte subită
- Anemie microcitară hipocromă, hiposideremică
- Fracturi pe os patologic

Tardive.

- Genu varum, genu valgum
- Coxa vara cu tulburări de mers
- Deformarea cutiei toracice cu dereglări respiratorii, dereglări cardiace
- Deformarea bazinului
- Afecțiuni dentare: distrofii dentare la copil mare și adult.

Hipervitaminoza D.

Apare ca manifestare de intoxicație cu doze relativ mici la copii sensibili la vit.D, folosirea preparatelor impure sau supradozare vit.D. În perioada acută apare febră, agitație/apatie,

anorexie, vomă, constipații, sudoripații, dereglăle somnului, deshidratare acută, hipertensiune arterială, hipertensiune intracraniană, hepatomegalie, stoparea creșterii ponderale. Calciuria provoacă micții frecvente, poliurie, izostenurie, proba Sulcovici pozitivă. Anemia și leucocitoza pot apărea mai târziu la asocierea infecției urinare. Mai pot fi acetonemie, azotemie, Ca seric peste 2,9 mmol/L. Scăderea fosfatazei alcaline serice. Radiologic mineralizarea sporită a oaselor cu nuclee de osificare precoce. Posibile complicații: nefrolitiază renală, calcinoza vaselor mari și valvelor.

Tratamentul supradozării vitaminei D:

- Întreruperea aportului de calciu și vit.D în alimente, medicamente. Dieta vegetariană.
- Hidratare abundentă: perfuzie endovenoasă.
- Vitamine: B1 4 – 5 mg/zi, vitamina C – 300 mg/zi, vitamina A,E – 5 – 10 mg/zi.
- Prednison p/o 1-2 mg/kg/zi
- Furosemid 1 mg/kg la 6-8 ore
- Calcitonina 1 U/kg/zi.

Tetania rahitigenă (spasmofilia).

Este o stare de hiperexcitabilitate a SNC sau SNP prin modificarea concentrației unor electroliți în lichidul extracelular:

- ↑ Na⁺, ↑ K⁺, ↑ OH⁻ -> hiperexcitabilitate neuronală
- ↓ Ca²⁺, ↓ Mg²⁺, ↓ H⁺ -> hiperexcitabilitate neuronală.

Se manifestă în două forme distincte, dar care pot trece din una în alta.

Spasmofilia latentă. Este o stare de hiperexcitabilitate neuro-musculară, care poate fi pusă în evidență doar prin anumite semne clinice, copilul neavînd fenomene spontane decât o stare de nervozitate, dureri musculare, crampe de scurtă durată. Semnele spasmofiliei latente.

Semnul Chwostek: percuția ușoară cu un deget la jumătatea distanței dintre conductul auditiv extern și comisura bucală (la mijlocul obrazului) se produce o contractură a mușchii orbicular al buzelor, realizînd, pentru o fracțiune de secundă, aspectul unui “botișor” țuguiat. În formele grave se contractă și ceilalți mușchi ai hemifeței percutate, inclusiv orbicularul pleoapei.

Manevra Trousseau: spasm carpo-pedal prin ischemia produsă cu manseta tensiometrului la TA mai mare decât TA sistolică (sau garou), menținută timp de 3 minute.

Semnul Lust: percuția nervului sciatic popliteu extern la nivelul capului peroneului produce flexia și abducția piciorului.

Semnul Weiss: percuția la nivelul unghiului extern al ochiului produce contractia pleoapei superioare.

Semnul Erb: curent electric cu intensitate mai mică decât fiziologic determină un răspuns motor.

Spasmofilia manifestă. Are mai multe forme clinice.

Convulsii tonico-clonice generalizate în crize repetate la diferite intervale. Acestea sunt însoțite de pierderea cunoștinței, au durată relativ scurtă, nu lasă sechele.

Laringospasm, bronhospasm, caracterizat prin apariția unui stridor laringian/dispnee expiratorie, în formele grave-tiraj. Necesită tratament de urgență – risc de apariție a fenomenelor de asfixie.

Spasmul carpo-pedal constă din contracturi, cu durată de câteva secunde sau ceva mai mult, ale musculaturii antebrățelor, mâinilor și degetelor, realizînd aspectul de “mână de mamouș” plus musculatura posterioară a gambelor. Uneori aceste contracturi devin dureroase. Alte manifestări: spasm esofagian/gastric/intestinal-dureri colicative/vărsături; contractura musculaturii feței (“bot de pește”); mușchii paravertebrali (opistotonus); mușchii intrinseci ai globilor oculari (nistagmus, strabism); mușchi sternocleidomastoidian (torticolis); mușchi dreپți abdominali-falsa apărare musculară.

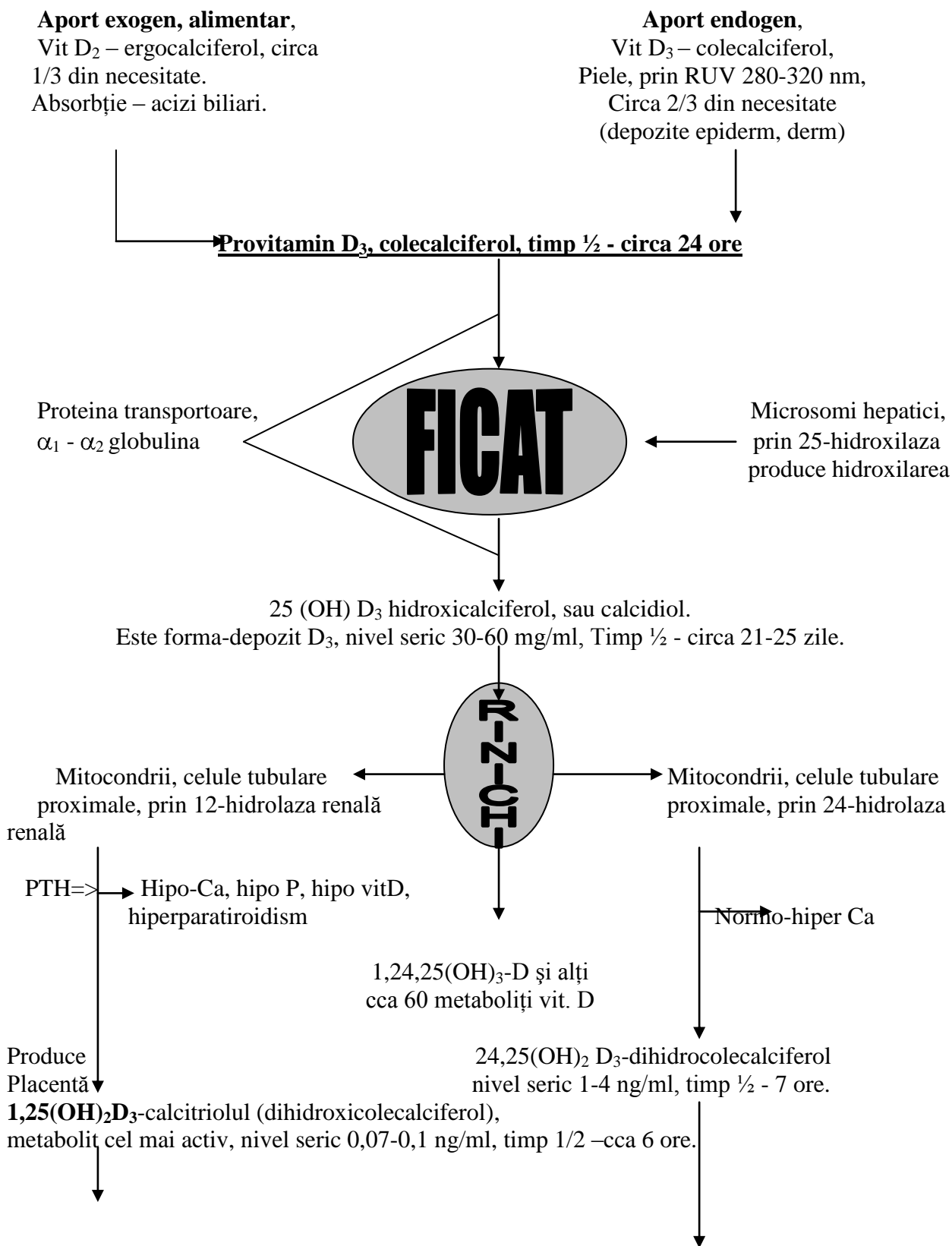
Investigații de laborator.

Cea mai importantă și mai concludentă este scăderea calciului seric total și a calciului ionizat (normal calciul este 2,25-2,75 mmol/l sau 4,5-5,5 mEq/l). Fosfatemia este în limite normale, ce duce la dezechilibru fosfo-calcic în plasmă, care contribuie la tulburările descrise.

Tratamentul tetaniei rahitigene

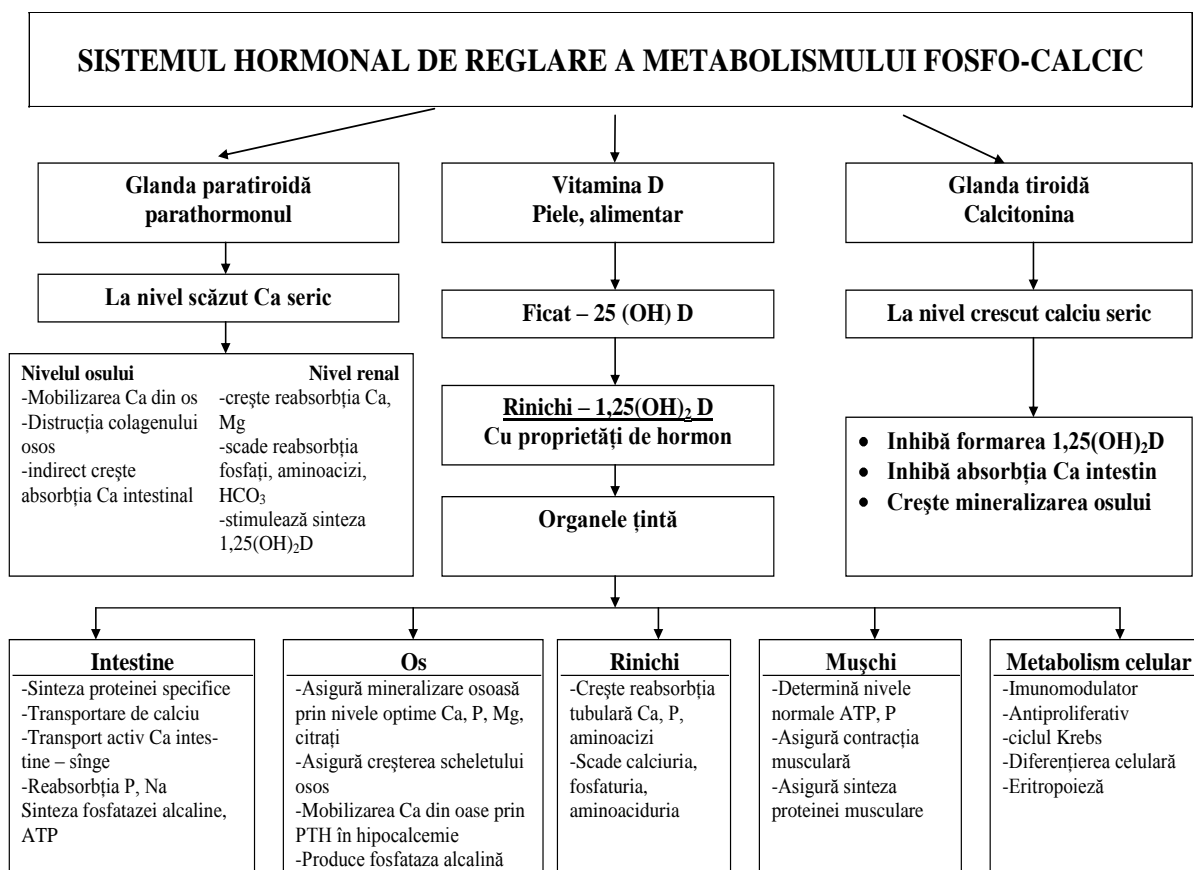
1. În toate formele se va administra calciu. În forma latentă pe cale orală (calciu lactic, calciu gluconic). În forma manifestă, calciu gluconic i/v. lent câte 0,5-1 ml/kg corp/zi în perioadele de criză, apoi se continuă pe cale orală.
2. În crizele de convulsii tonico-clonice este obligatorie și administrarea de anticonvulsivante: diazepam i/v lent 0,3 mg/kg corp/doză, eventual repetat dacă nu cedează criza în 5-10 minute.
3. Vitamina D: stoss 100.000 UI i/m doză unică sau 10.000 UI în zi per os 6 – 8 săptămâni
4. Soluție Magneziului sulfurici 25 % - 0,2 ml-0,5ml/kg/zi, apoi Magne B6 per os
5. Se continuă apoi profilaxia antirahitică după schema menționată.

Schema metabolismului vitaminei D



- Absorbția activă Ca, P intestine prin proteină specifică
- Stimulează-determină mineralizarea osoasă
- Activare osteoclaști, osteoliză, în condiții de hipo Ca, P,
- Citrați cu rezorbția, remodelarea osului, spălaera de Ca din oase în sânge!
- Scăderea calciuriei și fosfaturiei
- Reglează secreția de PTH
- Crește metabolismul muscular

- Stimulează – asigură mineralizarea osoasă
- Stimulează absorbție Ca, P intestine



Bibliografie

1. Protocoale în îngrijirea copilului. Sub redacția A.Georgescu. București 1999. Pag.13~31.
2. Новиков П.В. Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей. М., 2006: 336.
3. Галактионова М.Ю., Назаренко Н.В., Чистякова И.Н. РАХИТ (диагностика, лечение, профилактика). Красноярск, 2008.
4. Л.В. Царгородцева. СОВРЕМЕННЫЕ ВЗГЛЯДЫ НА ПРОБЛЕМУ РАХИТА У ДЕТЕЙ Педиатрия/2007/Том 86/№6. 102-106