

Tytuł: Pierwotna niedoczynność przytarczyc / Primary hypoparathyroidism

Słowa kluczowe: PIERWOTNA NIEDOCZYNNOSĆ PRZYTARCZYC PARATHORMON HIPOKALCEMIA HIPERFOSFATEMIA WITAMINA D3

Keywords: HYPERPHOSPHATEMIA HYPOCALCEMIA PARATHYROID HORMONE PRIMARY HYPOPARATHYROIDISM VITAMINE D3

Autorzy:

Augustin Sebiguli-Marishekome - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Karolina Kot - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Mieczysław Szalecki

Streszczenie:

O pierwotnej niedoczynności przytarczyc (PNP) mówi się przy braku/niewystarczającym wydzielaniu parathormonu (PTH) lub wydzielaniu jego biologicznie nieaktywnej cząsteczki, co w konsekwencji prowadzi do obniżenia stężenia wapnia oraz zwiększenia stężenia fosforanów w surowicy krwi. PNP jest chorobą rzadką, częstość występowania u dorosłych szacuje się na ok. 1-1,5 na 5 tys., przy czym ok. 80% jest skutkiem zabiegów chirurgicznych w okolicy szyi. U dzieci jest rozpoznawana dużo rzadziej (brak dokładnych danych epidemiologicznych), przeważają przyczyny wrodzone i nabyte (autoimmunizacja) z racji sporadycznie wykonywanych operacji w okolicy szyi; występuje z jednakową częstością u obu płci. Najczęstszą przyczyną niedoczynności przytarczyc u dzieci jest aplazja lub hipoplazja przytarczyc w przebiegu zespołu DiGeorge'a (del 22q11.2, częstość: 1 na 4 tys.-5 tys. żywych urodzeń), który odpowiada za 60-70% wszystkich przypadków izolowanej wrodzonej niedoczynności przytarczyc. W diagnostyce różnicowej należy brać pod uwagę aktywującą mutację receptora wapniowego CASR powodującą hipokalcemię dziedziczącą się autosomalnie dominująco z hiperkalciurią.

Abstract:

Primary hypoparathyroidism (PHP) can occur from: The absence of parathyroid hormone (PTH), insufficient secretion of parathyroid hormone or the secretion of a biologically inactive molecule of this hormone, which in turn leads to a decrease in calcium levels and an increase in serum phosphate levels. Primary hypoparathyroidism (PHP) is a rare disease, the incidence in adults is estimated to be about 1 to 1.5:5000 in which about 80% occurs after surgery in the neck area. PHP in children is diagnosed much less frequently (no precise epidemiological data available), congenital and acquired (autoimmune) causes predominate due to sporadic surgery in the neck area. In children, PHP occurs with the same frequency in both sexes. The most common cause of

hypoparathyroidism in children is aplasia or hypoplasia of the parathyroid gland in the course of Di George syndrome (del 22q11.2, frequency 1 in 4000-5000 live births), which accounts for 60%-70% of all cases of isolated congenital hypoparathyroidism. In the differential diagnosis, activating mutation of calcium-sensing receptor (CaSR) causing hypocalcaemia, inherited autosomally dominant with hypercalciuria, should be considered.