

HYPOFOSFATEEMINEN RIISITAUTI

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Outi Mäkitie

lastenendokrinologi, HYKS Lastenklänikka

Hypofosfateeminen riisitauti on harvinainen sairaus, jossa elimistöstä menetetään fosfaattia munuaisten kautta virtsaan. Veren fosfaattipitoisuuden pienenemisestä seuraa luuston mineraalistumisen häiriintyminen ja luuston aurastuminen. Tämän ensimmäinen merkki on yleensä pituuskasvun hidastuminen ja luuston virheasennot (tavallisimmin länkisäärisyys). Sairaush on tavallisimmin perinnöllinen. Harvemmin fosfaatin menetys voi johtua munuaissauraudesta.

Hypofosfateemisen riisitaudin toteaminen

Hypofosfateeminen riisitauti voidaan todeta jo ensimmäisien elinkuukausien aikana, mutta oireet saattavat ilmetä vasta paljon myöhemmin. Tästä syystä sairaus todetaankin yleensä vasta 1-2 vuoden iässä. Ensi vaiheessa veren fosfaattipitoisuus on matala ja virtsaan erittyy runsaasti fosfaattia. Kalsiumin ja D-vitamiinin pitoisuudet ovat, tavallisesta riisitaudista poiketen, yleensä normaalit. Luustosairauden edetessä pituuskasvu hidastuu ja verikokeissa voidaan todeta luuston aineenvaihduntaa kuvaavan alkaalisen fosfataasin (afos) pitoisuuden nousu. Luuston röntgenkuvuissa nähdään riisitaudin merkinä mineraalien puute erityisesti raajojen luiden ja kylkiluiden päissä. Luuston fosfaatin puute ilmenee myös raajojen virheasentoina.

Hypofosfateemisen riisitaudin hoito

Hoitona käytetään fosfaattia sekä aktiivista D-vitamiinia suun kautta antamalla. Lääkehoidon tavoitteena on nostaa veren fosforipitoisuus lähemmäs normaalia tasoa ja korjata luuston riisitautimuutokset. Annostuksessa pyritään varmistamaan hyvä ja mahdollisimman tasainen veren fosfaattipitoisuus. Tämän vuoksi fosfaatti annostellaan 4-5 kertaa vuorokaudessa ja se otetaan joko tabletteina tai nestemäisenä. Käytännössä fosfaattipitoisuus vaihtelee alhaisen ja korkean välillä vuorokauden aikana.

Veren fosfaatti- ja kalsiumtasapainoa seurataan laboratoriotutkimuksella ja lääkärin vastaanotolla yleensä 3-6 kuukauden välein. Myös munuaisten ja hampaiston 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 ovat kasvuiän aikana, jotta pituuskasvu ja luuston kehitys etenisivät mahdollisimman normaalisti. Sairauden vaikeusaste ja lääkityksen teho vaihtelevat. Usein hoito on riittävän tehokas turvaamaan hyvän kasvun ja korjaamaan luustomuutokset. Joskus kuitenkin tarvitaan ortopedisia leikkaushoitoja jalkojen virheasennon korjaamiseksi. Koska hypofosfateeminen riisitauti on harvinainen sairaus ja sen hoito vaativaa, on sitä sairastavien lasten hoito ja seuranta keskitetty yliopistosairaaloiden tai keskussairaaloiden lastentautien poliklinikoille.

Periytyvyys

Perinnöllisissä hypofosfateemisen riisitaudin muodoissa fosfaatin menetys virtsaan johtuu fosfaatin erittymistä lisäävän proteiinin (FGF23) suurentuneesta pitoisuudesta. Perintötekijävirheiden vuoksi elimistö ei kykene normaalisti pilkkomaan FGF23-proteiinia ja pitoisuuden nousu lisää fosfaatin eritystä. Perinnöllisistä hypofosfateemisen riisitaudin muodoista X-kromosomissa periytyvä muoto on tavallisin. Sairautta aiheuttava PHEX-geeni sijaitsee X-kromosomissa eli naissukupuolikromosomissa. Sairaush voi periytyä vanhemmilta tai johtua uudesta mutaatiosta, joka on tapahtunut aivan sikiökehityksen alussa. Koska sairauden geenivirhe sijaitsee sukupuolikromosomissa, hypofosfateeminen riisitauti periytyy

sukupuolesta riippuvasti. Mikäli äiti sairastaa hypofosfatemiaa, se periytyy äidiltä 50 %:n todennäköisyydellä tyttarelle tai pojalle. Hypofosfatemiaa sairastavalta isältä sairaus periytyy 100 %:n todennäköisyydellä tyttarelle, mutta ei koskaan pojalle. Sairautta ei yleensä voida todeta ennen syntymää, mutta kylläkin jo ensimmäisten kuukausien aikana syntymän jälkeen verikokeella. Parantavaa tai sairautta ehkäisevää hoitoa ei tunneta. Sen sijaan lääkityksellä voidaan merkittävästi parantaa sairauden aiheuttamia oireita. Yleensä hoidon teho on sitä parempi, mitä varhaisemmin se päästään aloittamaan.

Harvinaisempia perinnöllisiä hypofosfateemisen riisitaudin muotoja tunnetaan useampia. Niiden periytymistapa vaihtelee aiheuttajageenistä riippuen. Ne voidaan yleensä erottaa X-kromosomaalisesta muodosta sairauden kulun ja piirteiden perusteella. Varsinaisia geenitutkimuksia tarvitaan harvemmin.