

44

NASLJEDNI, PROGRESIVNI I CJELOŽIVOTNI XLH

NASLJEDNI, PROGRESIVNI I CJELOŽIVOTNI XLH, ili X-vezana hipofosfatemija, stanje je koje utječe na kosti, mišiće i zube zbog prekomjernog gubitka fosfata. Fosfat se gubi mokraćom, što uzrokuje nisku razinu fosfora u krvi, stanje koje se naziva gubitak fosfata ili hipofosfatemija.

Fosfat je molekula koja se sastoji od fosfora i kisika. Potreban je za zdrave kosti, mišiće i zube. Rahitis je obilježje XLH-a i uzrokovan je omekšavanjem kostiju tijekom rasta u djetinjstvu. Rahitis je ključna značajka XLH-a kod djece i uzrokuje simptome kao što su savijanje nogu ili „krive noge“, koji postaju vidljivi u dobi od 2 godine kada noge počnu nositi težinu. Kako djeca rastu, mogu se pojaviti i novi simptomi. Iako se može misliti da je XLH stanje koje se javlja samo tijekom djetinjstva, odrasli s XLH-om i dalje doživljavaju simptome ovog stanja.

TKO MOŽE OBOLJETI OD XLH-a?
XLH je neuobičajeno stanje. Kod djece i odraslih, muškaraca ili žena, mogu se javiti različiti znakovi i simptomi XLH-a.

ŠTO UZROKUJE XLH?
Osobe koje boluju od XLH-a imaju mutaciju u genu PHEX, zbog čega

tijelo proizvodi previše hormona zvanog faktor rasta fibroblasta 23 (FGF23). FGF23 kontrolira količinu fosfata prisutnog u krvi. Previše hormona FGF23 uzrokuje gubitak fosfata kroz mokraću. Gubitak fosfata dovodi do niske razine fosfora u krvi, stanja koje se naziva hipofosfatemija. To dovodi do slabih i mekih kostiju, temeljnog uzroka simptoma XLH-a.

Tko može oboljeti od XLH-a?
XLH je nasljedna bolest. Drugim riječima, ako vaš biološki roditelj boluje od ove bolesti, možete je naslijediti.

Međutim, XLH možete razviti i bez obiteljske povijesti. Oko 20 posto osoba koje žive s XLH-om nema obiteljsku povijest bolesti.

Bolest se može naslijediti od bilo kojeg roditelja putem X kromosoma, zbog čega se naziva „X-vezanom“.

Prema Informacijskom centru za genetske i rijetke bolesti, vaše šanse da bolest prenesete na svoju djecu variraju ovisno o vašem spolu:

Žene imaju 50 posto šanse da će bolest prenijeti na svako dijete
Muškarci imaju 100 posto šanse da

će bolest prenijeti na žensko dijete i 0 posto šanse da će bolest prenijeti na muško dijete.

Muškarci imaju veći rizik od razvoja ove bolesti jer imaju samo jedan X kromosom.

Liječnici ovu bolest obično dijagnosticiraju tijekom djetinjstva.

Koji su simptomi XLH-a?
Organizacija „XLH mreža“ identificira različit razvoj kostiju i zubi kao primarni simptom XLH-a. Isto tako, ukazuje da velik broj osoba razvije rahitis (omekšane kosti) kao rezultat te bolesti.

Neki drugi uobičajeni simptomi mogu uključivati:

- Bol u kostima
- Slabost ili bol mišića
- Netipičan ili gegajući hod
- Niži rast
- Sporiji rast
- Spontane apscese zuba

Informacijski centar za genetske i rijetke bolesti dodaje da ako razvijete rahitis s XLH-om, terapije koje bi mogle djelovati u drugim slučajevima (kao što je samo uzimanje vitamina D) neće imati veliki utjecaj.

Dodatni simptomi XLH-a mogu uključivati:

- Kalcifikaciju tetiva i ligamenata, što dovodi do bolova u zglobovima
- Neuobičajeni razvoj ili bol zuba
- Otežanu pokretljivost

Rezultati istraživanja iz pouzdanog izvora iz 2019. kod osoba s XLH-om i onih koji se brinu o djeci s XLH-om ukazali su i na psihosocijalni utjecaj, posebno kada djeca zbog svojih simptoma nisu u mogućnosti sudjelovati u tjelesnim aktivnostima.

Međunarodni savez za XLH bilježi razliku u simptomima između djece i odraslih:

- Djeca: nesrazmjerni ili usporen rast, rahitis, kraniosinostoza i usporen motorički razvoj i hod
- Odrasli: osteoartritis, prijelomi kostiju, kalcifikacije na raznim zglobovima, invalidnost i gubitak sluha

Kako se XLH dijagnosticira?

Postoji nekoliko čimbenika koje vaš ili djetetov liječnik traži prilikom postavljanja dijagnoze. Liječnik će vas ili vaše dijete vjerojatno procijeniti na temelju:

- Uzoraka krvi i krvnih pretraga
- Snimaka, kao što su rendgenske snimke
- Obiteljske povijesti

- Pregleda

Obično traže čimbenike kao što su:

- Savijanje nogu ili drugi različiti razvoji kostura
- Spori rast
- Smanjene razine fosfata, čak i nakon tretmana vitaminom D
- Bubrezi koji izbacuju fosfat
- Krv s niskim razinama fosfata i visokim razinama faktora rasta fibroblasta-23 (FGF23), koji pomaže u regulaciji razine fosfata u krvi.