

---

# Rachitismo

---

Malattia tipica dell'età pediatrica, ma non solo, essendo riscontrata anche negli adolescenti e adulti con fattori di rischio

[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)

- 
- È un disturbo dell'osso in accrescimento determinato dalla scarsa mineralizzazione di una normale matrice osteoide
  - La causa principale più frequente è il deficit di vitamina D
  - **Nell'adulto il deficit di formazione di tessuto osteoide viene definito osteomalacia.**
-

---

**Le alterazioni sono soprattutto a carico delle cartilagini di accrescimento.**

**Le cellule sono disorganizzate non c'è calcificazione**

L'osteoidi non calcificata costituisce una irregolare area di tessuto tenero definita metafisi rachitica

---

---

La perdita di rigidità conduce a deformità scheletriche sotto l'effetto del peso e della tensione. L'accumulo di tessuto osteoide produce un ingrossamento epifisario

---

---

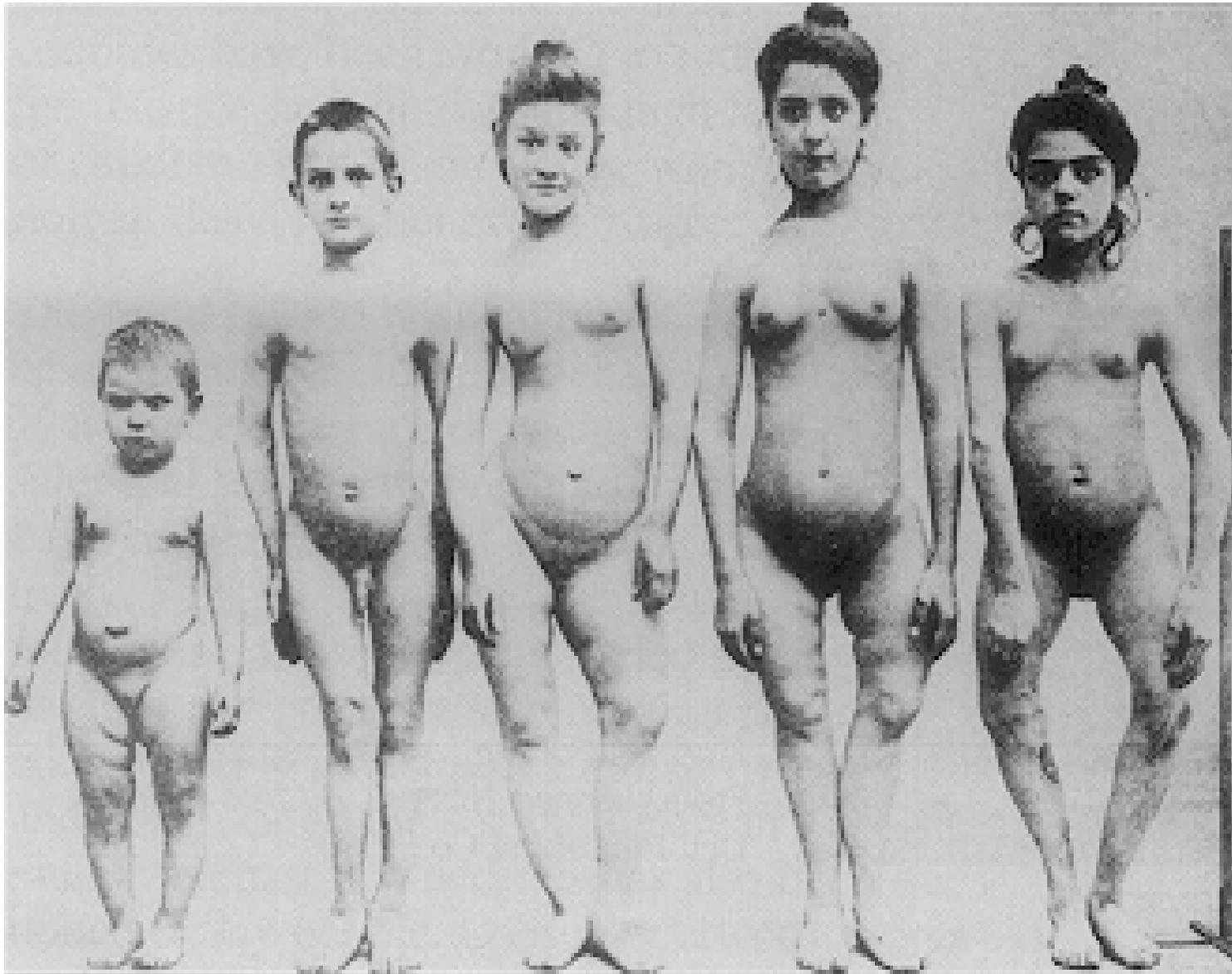
# Conseguenze

**ridotta rigidità**

**deformazioni**

---

**[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)**



[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)



[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)

- 
- L'integrazione del latte con vitamina D negli anni 70-80 aveva determinato la scomparsa del rachitismo nei paesi industrializzati.
  - Dagli anni 90 si è assistito a una recrudescenza con andamento endemico e i soggetti colpiti sono soprattutto i bambini immigrati e /o di pelle scura
-

---

# Rachitismo

- È dunque una patologia riemergente in tutte le nazioni industrializzate
  - È comune nei bambini e negli adulti
  - Nell'utero e durante l'infanzia il deficit causa ritardo di crescita e deformità scheletriche e aumenta il rischio di frattura dell'anca
  - Negli adulti accentua l'osteoporosi, causa osteomalacia e debolezza muscolare e aumenta il rischio di fratture
  - Per arginare questa "epidemia" nel 2003 l'Accademia americana di pediatria ha modificato le sue raccomandazioni per la prevenzione del rachitismo consigliando ai lattanti l'assunzione di 200 UI di vitamina D al giorno
  - Le nuove raccomandazioni consigliano un apporto di vitamina D di 400 UI al giorno per tutti i lattanti, bambini e adolescenti
-

- 
- Si osserva inoltre una sempre più crescente evidenza che un livello adeguato materno di vitamina D durante la gravidanza è essenziale non solo per la salute della madre, ma anche per lo sviluppo del feto
  - Un deficit di calcio e vitamina D in utero e nell'infanzia ostacola il picco di deposito di calcio nelle ossa
-

---

# Nuove evidenze

- La scoperta che molti tessuti e cellule del corpo hanno recettori e un sistema enzimatico capace di idrossilare la 25(OH)D ha portato nuove conoscenze sulla funzione della vitamina D
  - la vitamina D ha un ruolo nel mantenere una immunità innata e nel prevenire malattie come il diabete e il cancro, malattie autoimmuni, malattie infettive e cardiovascolari
-

- 
- Una aumentata produzione della forma idrossilata produce una sintesi di catechicolina un peptide capace di distruggere il mycobacterium della tubercolosi
  - Ciò spiegherebbe perché i neri americani sono più a rischio di contrarre la tbc e in forma più aggressiva
  - Inibisce la sintesi della renina
  - Aumenta la produzione dell'insulina
  - Aumenta la contrattilità cardiaca
-

---

# Un deficit di vitamina D

- Ha conseguenze non solo sul metabolismo osseo ma è correlato anche a :
    1. Aumentato rischio di morire di cancro
    2. Diabete 1
    3. Sclerosi multipla
    4. Ipertensione
    5. Artrite reumatoide
    6. Schizofrenia
    7. Depressione
    8. Tubercolosi severa
-

---

# Vitamina D

Vi sono 2 forme di vitamina D:

- D<sub>2</sub> (ergocalciferolo sintetizzato dalle piante)
  - D<sub>3</sub> (cholecalciferolo sintetizzato dai mammiferi)
  - Nell'uomo la sintesi avviene a livello cutaneo, dove i raggi UV-B trasformano il 7-deidrocolesterolo in previtamina D<sub>3</sub> che è ulteriormente trasformata in vit. D<sub>3</sub>, che legata a una proteina è trasportata al fegato e convertita in 25idrossivitamina D(25-OH-D) dalla 25-idrossilasi
-

# Vitamina D

---

Fabbisogno 400 U \ die

Sorgenti: il latte 40 U \ l ( lattante)

l' esposizione solare

supplementi dietetici

**Sintesi** -L'1-25 idrossivitamina D è un ormone sotto il controllo del PTH che induce l'attività dell'1- idrossilasi, che converte la 25-OH- in 1,25-OH-vitamina D a livello renale, a sua volta l' 1-25 ha un retro controllo negativo sul PTH.

**bassi livelli di P stimolano la sintesi, alti la inibiscono**

---

---

# Ca e P

**Un uomo adulto di 70 Kg contiene:**

**nell'osso (99%) 1,2 Kg di Ca:, 4gr intracellulari e 1,3gr extracellulari.**

**700 gr di P : 80% nell'osso, 9% nei muscoli**

**Livelli plasmatici Ca: 9-10 mg\dl**

**P: neonato 5,5-7,5 mg\dl; bambino 4,5 -5,5 mg\dl;  
adulto 2,7- 4 mg\dl.**

**Il 50 % del Ca nel plasma circola ionizzato, il resto legato ad anioni (fosfato, lattato, citrato, bicarbonato ) e a proteine.**

**Il Fabbisogno di Ca e P è largamente soddisfatto dall'alimentazione.**

**Un litro di latte contiene 300 mg di Ca e 150 mg di P**

---

---

# L'omeostasi calcemica è sotto il controllo

## Di:

- *apporto esogeno*
  - *PTH*
  - *Vitamina D*
  - *Calcitonina*
  - *Ph*
  - *Fosforemia*
-

---

# L'omeostasi della fosforemia

- e' essenzialmente sotto il controllo del *rene*
-



---

## 25-OH-D

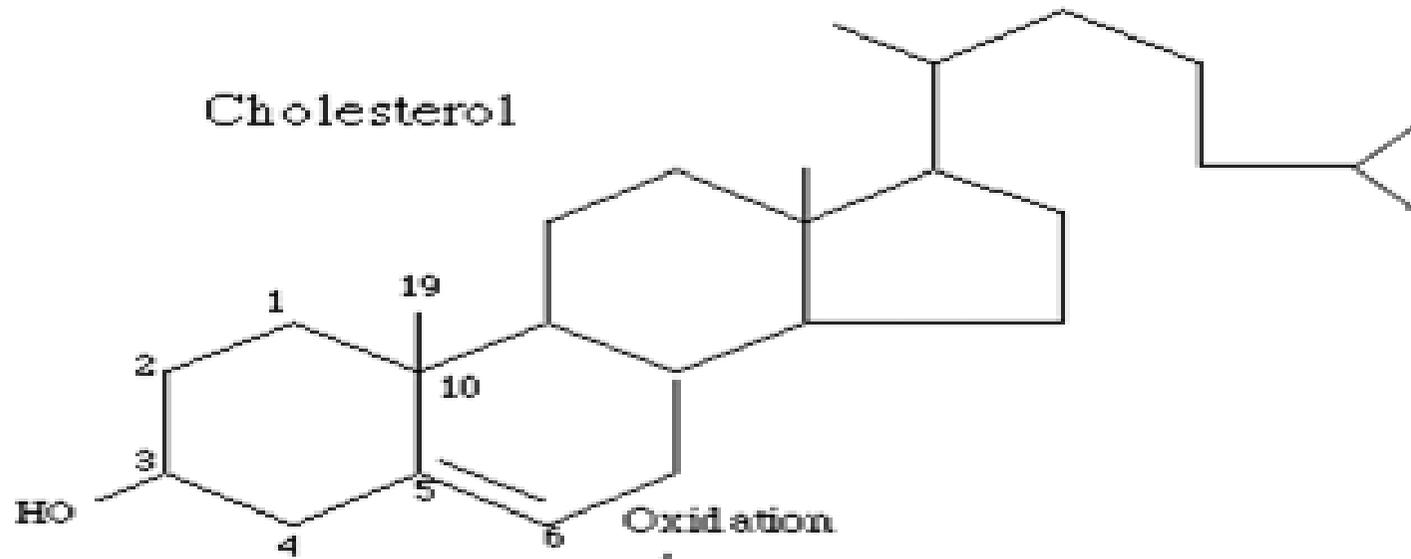
- È l'indicatore nutrizionale della vitamina D (10-60ng/ml)
  - viene ulteriormente idrossilata nel rene diventando 1,25-diidrossivitamina D (1,25-OH-D<sub>2</sub>)
  - I valori variano con la dieta, con l'esposizione al sole e con le quantità depositate nel corpo
  - La sua concentrazione è anche un fattore di buona salute e un elemento indipendente di rischio per il cancro e altre malattie croniche
-

---

## Range dei valori di 25(OH)D

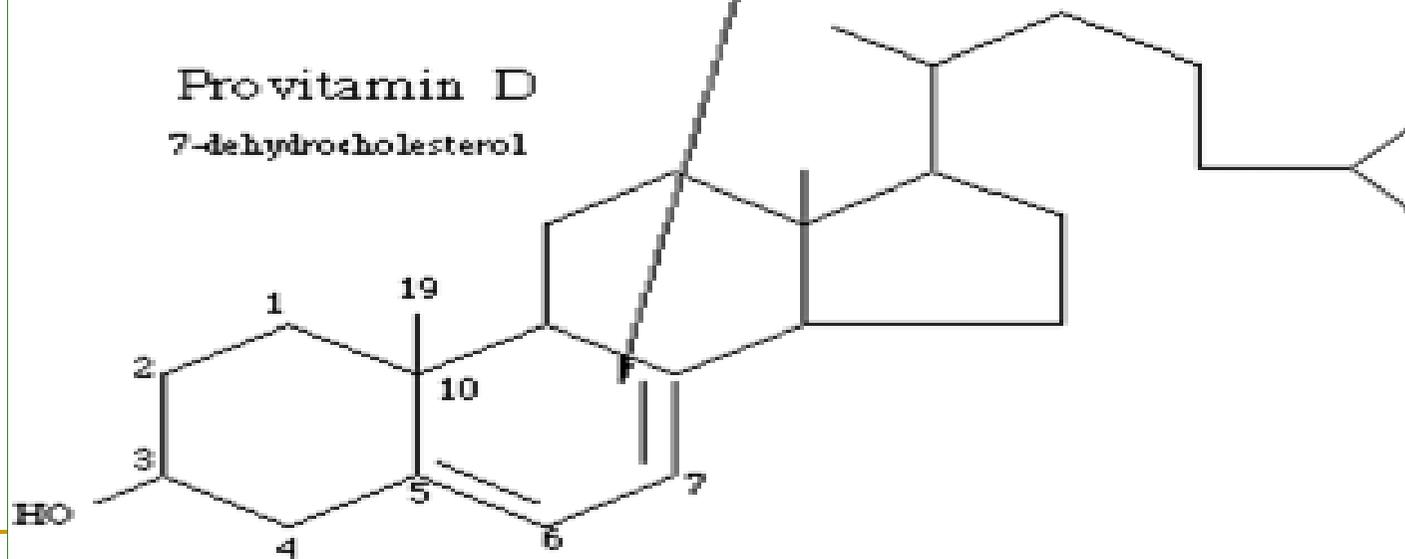
- Deficit severo < 12,5 nmol/L o 5 ng/ml
  - Deficit < 37,5 15
  - Insufficienza 37,5-50 15-20
  - Sufficienza 50-250 20-100
  - Eccesso >250 >100
  - Intossicazione >375 >150
  - Nell'adulto valore ideale >80 nmol/L o 32ng/ml
-

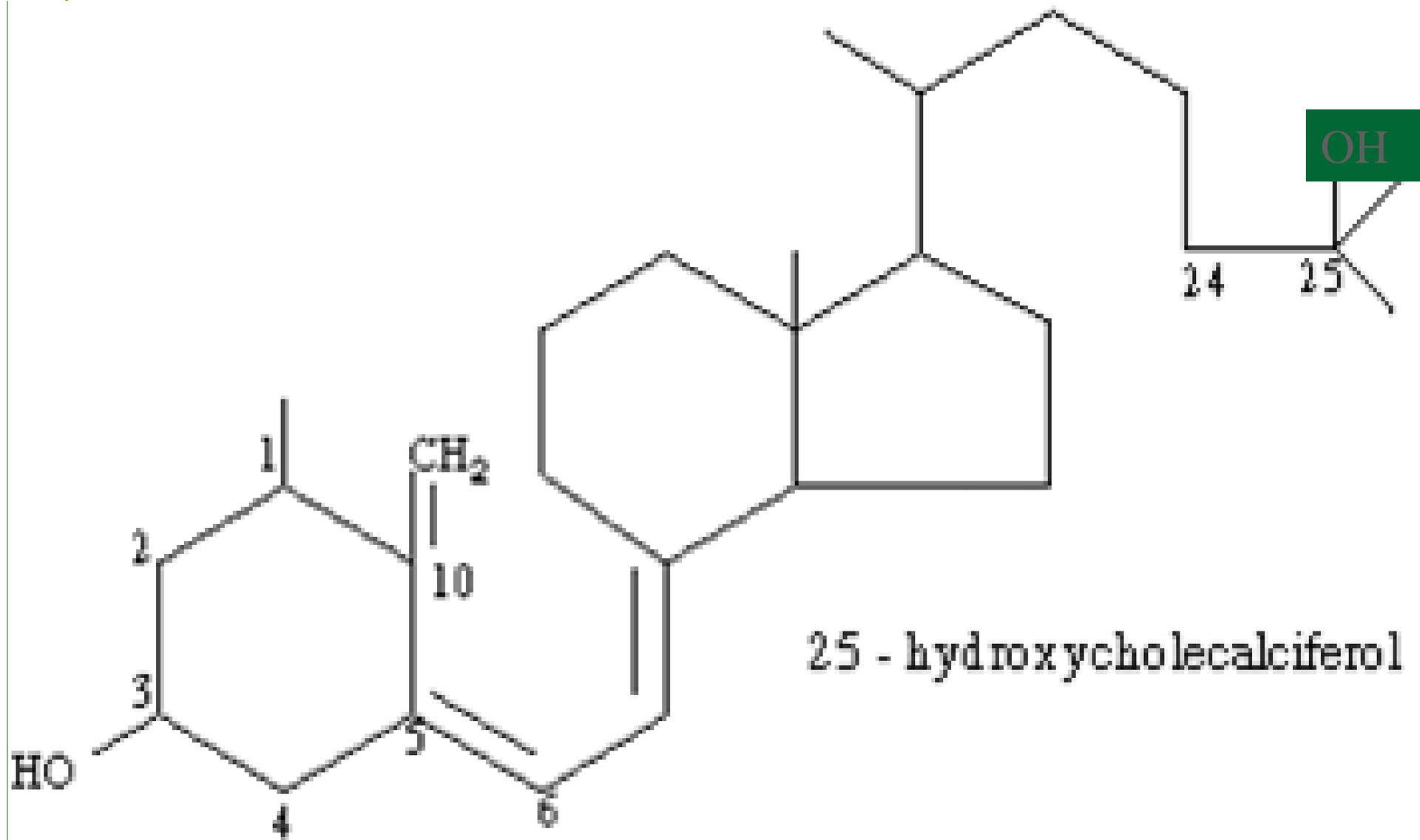
Cholesterol

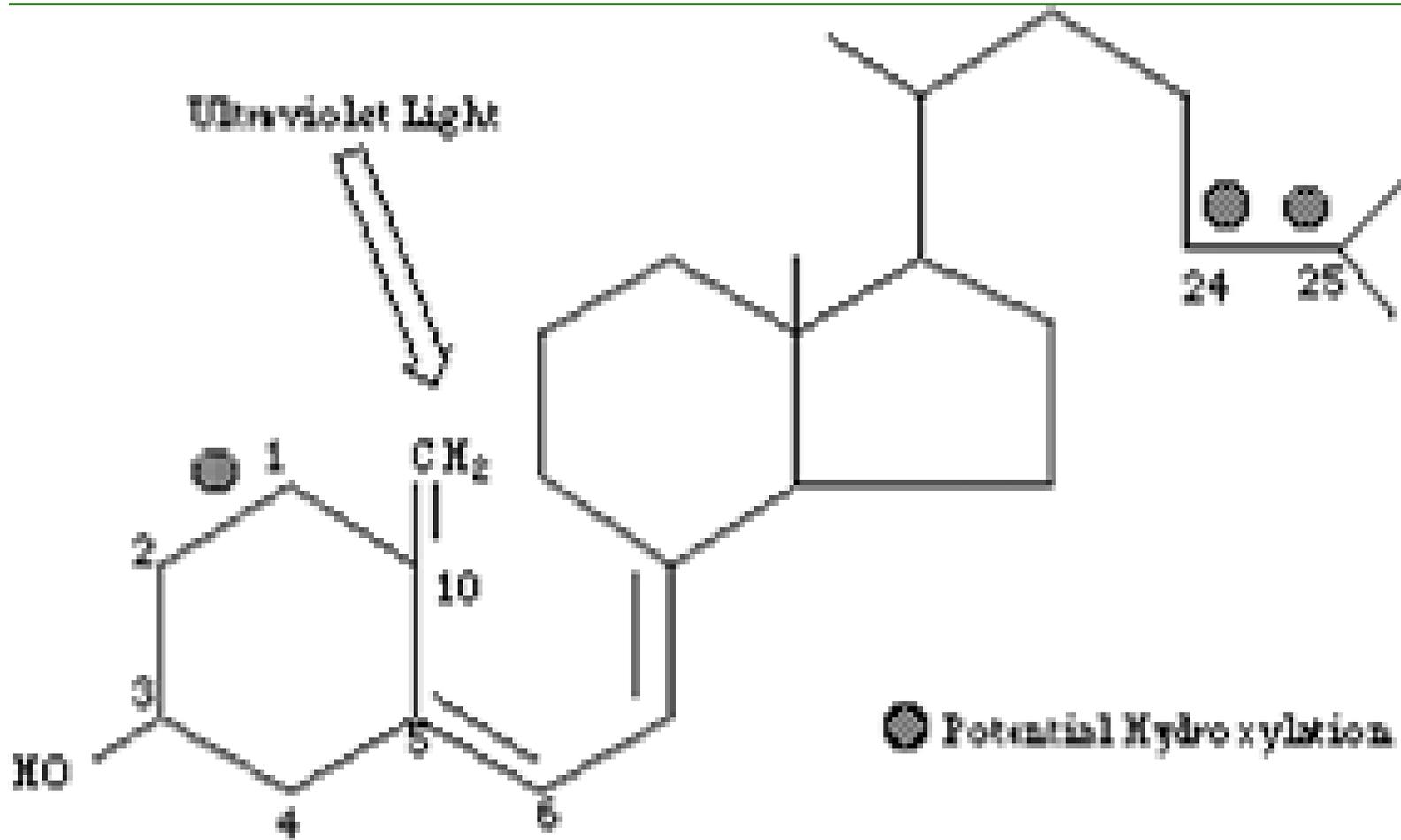


Oxidation

Pro vitamin D  
7-dehydrocholesterol

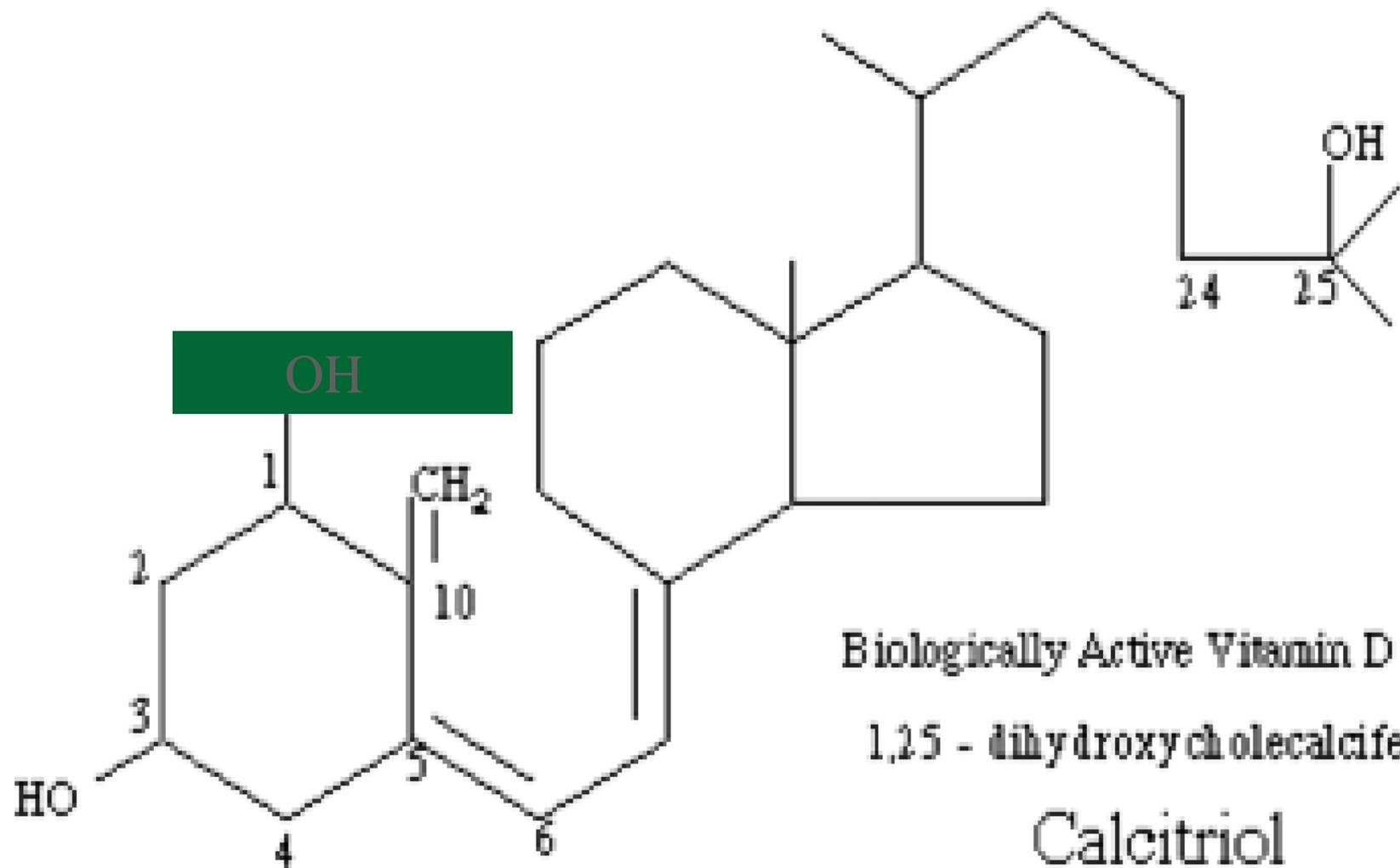






Vitamin D<sub>3</sub>

Cholecalciferol



---

## *PTH*

*Mobilizza il Calcio dall'osso mediante l'adenilciclasi e aumenta il riassorbimento di calcio nel rene e inibisce quello del fosforo*

**Aumenta la calcemia**

**Aumenta l'attività della 1- idrossilasi, stimolando la produzione dell'1-25-diidrossivitamina**

## *Calcitonina*

**inibisce il riassorbimento osseo del Ca riduce l'escrezione del Ca**

---

**stimola la produzione di Vitamina D**

---

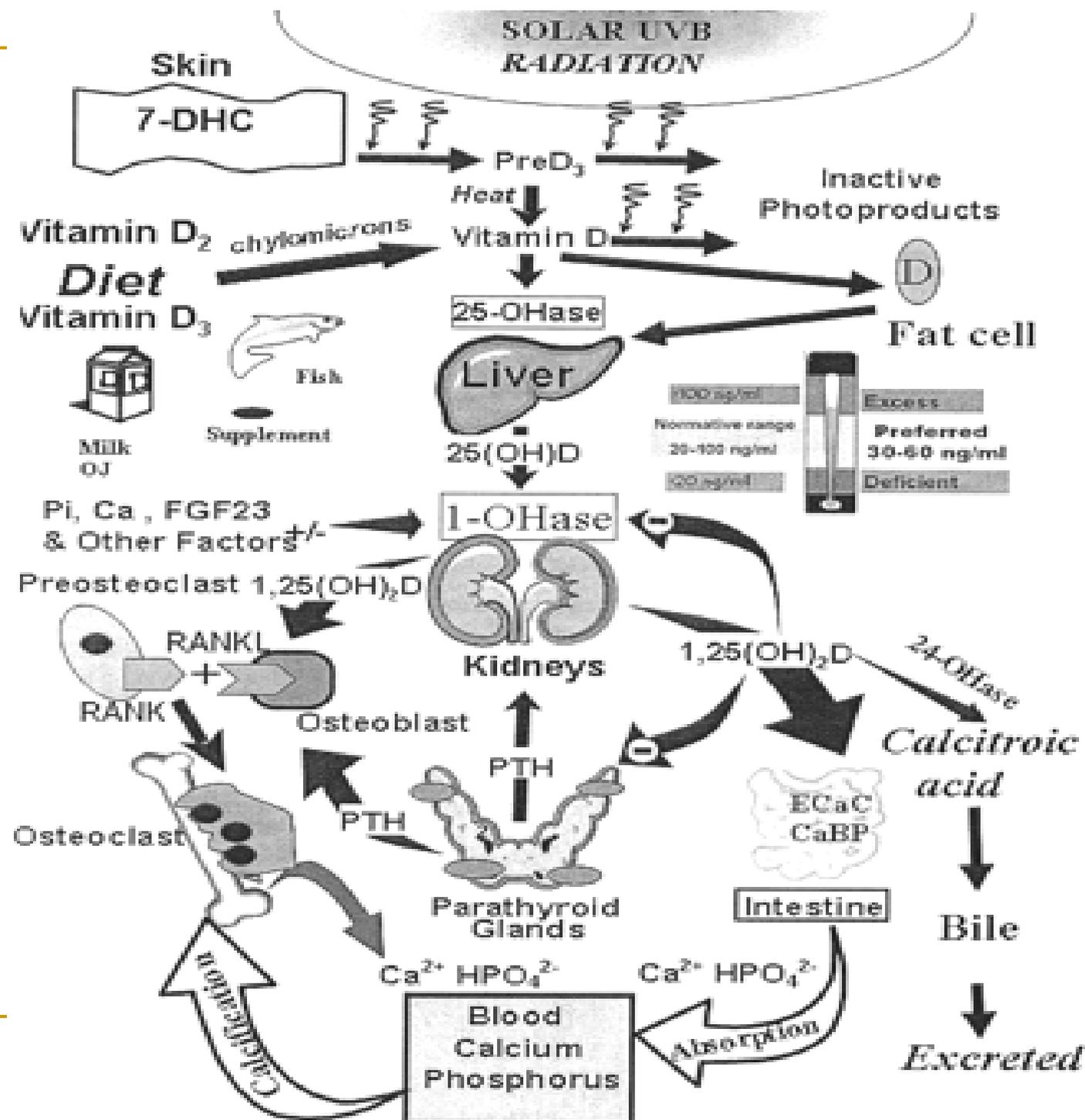
# La vitamina D

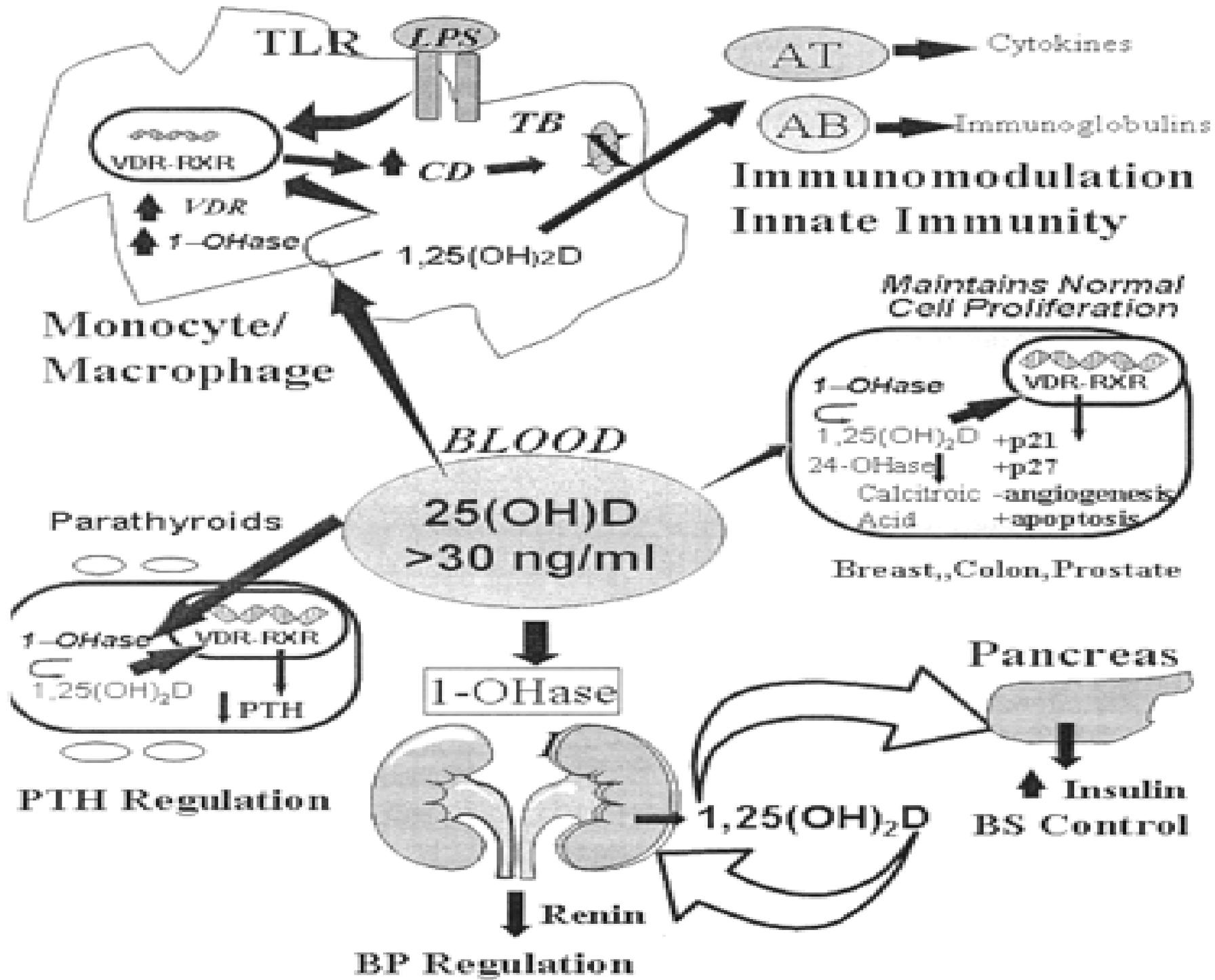
- È coinvolta in diversi processi metabolici oltre l'omeostasi del calcio

---

# Meccanismo di azione

- È metabolizzata nel fegato e nel rene e in altri tessuti : macrofagi, SN colon, mammella, ...dove un sistema enzimatico produce la 1,25(OH-D<sub>2</sub>) che regola circa 2100 geni che aiutano il controllo della crescita cellulare e la differenziazione e diminuisce il rischio della trasformazione maligna inducendo apoptosi e diminuendo l'angiogenesi
  - Inibisce la produzione di renina nel rene
  - Ha attività immunomodulatoria sui monociti attiva i T e B linfociti
-



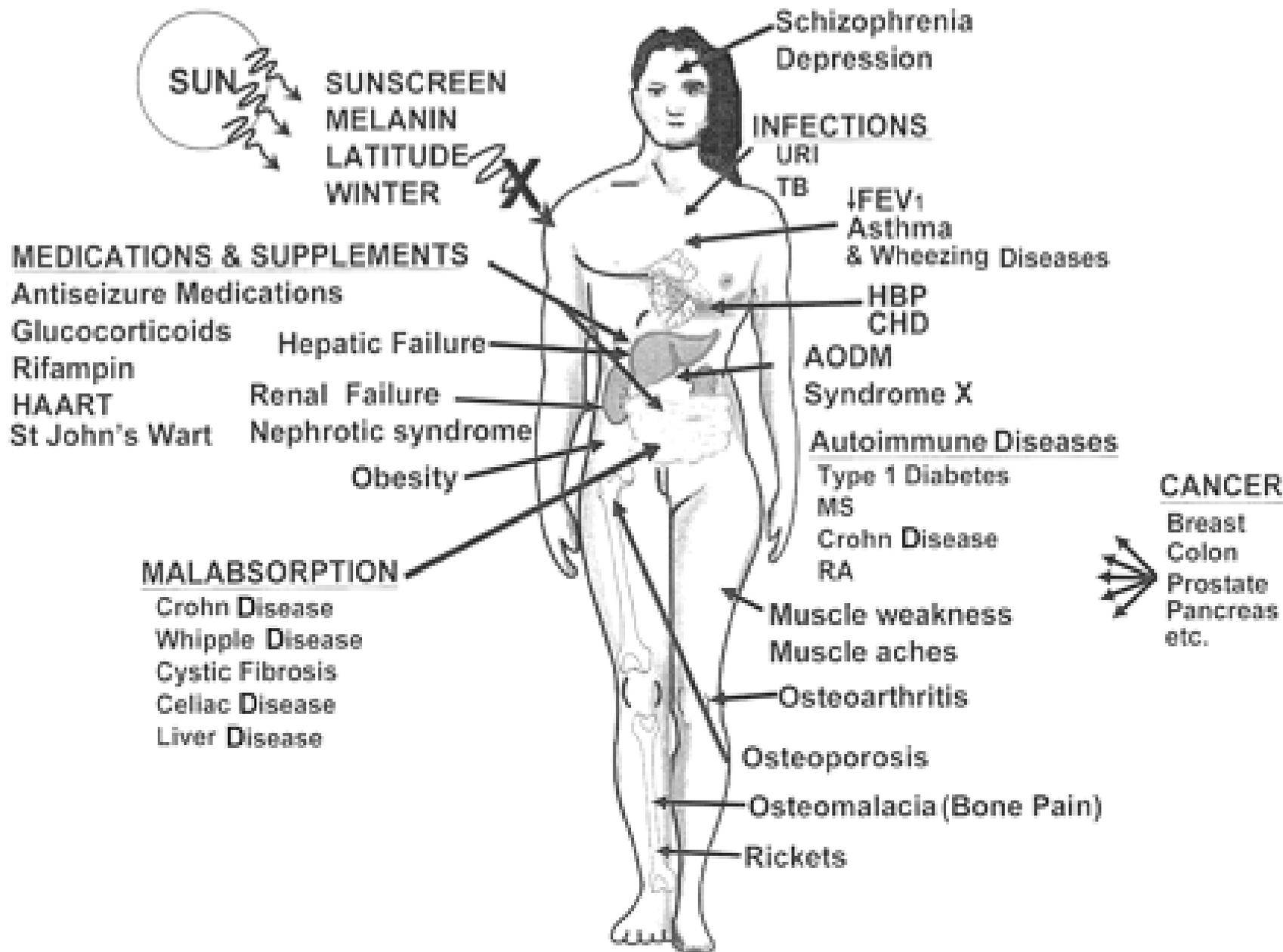


**BP Regulation**

**CAUSES**

**VITAMIN D DEFICIENCY**

**CONSEQUENCES**



**Table 2. Causes of Vitamin D Deficiency.\***

Cause	Effect
<b>Reduced skin synthesis</b>	
Sunscreen use — absorption of UVB radiation by sunscreen <sup>1-3,7,85</sup>	Reduces vitamin D <sub>3</sub> synthesis — SPF 8 by 92.5%, SPF 15 by 99%
Skin pigment — absorption of UVB radiation by melanin <sup>1-3,7,85</sup>	Reduces vitamin D <sub>3</sub> synthesis by as much as 99%
Aging — reduction of 7-dehydrocholesterol in the skin <sup>2,7,85</sup>	Reduces vitamin D <sub>3</sub> synthesis by about 75% in a 70-year-old
Season, latitude, and time of day — number of solar UVB photons reaching the earth depending on zenith angle of the sun (the more oblique the angle, the fewer UVB photons reach the earth) <sup>1-3,85</sup>	Above about 35 degrees north latitude (Atlanta), little or no vitamin D <sub>3</sub> can be produced from November to February
Patients with skin grafts for burns — marked reduction of 7-dehydrocholesterol in the skin	Decreases the amount of vitamin D <sub>3</sub> the skin can produce
<b>Decreased bioavailability</b>	
Malabsorption — reduction in fat absorption, resulting from cystic fibrosis, celiac disease, Whipple's disease, Crohn's disease, bypass surgery, medications that reduce cholesterol absorption, and other causes <sup>86,87</sup>	Impairs the body's ability to absorb vitamin D
Obesity — sequestration of vitamin D in body fat <sup>†</sup>	Reduces availability of vitamin D
<b>Increased catabolism</b>	
Anticonvulsants, glucocorticoids, HAART (AIDS treatment), and antirejection medications — binding to the steroid and xenobiotic receptor or the pregnane X receptor <sup>1-3,7,88</sup>	Activates the destruction of 25-hydroxyvitamin D and 1,25-dihydroxyvitamin D to inactive calcitric acid
<b>Breast-feeding</b>	
Poor vitamin D content in human milk <sup>1,33,89</sup>	Increases infant risk of vitamin D deficiency when breast milk is sole source of nutrition
<b>Decreased synthesis of 25-hydroxyvitamin D</b>	
Liver failure	
Mild-to-moderate dysfunction	Causes malabsorption of vitamin D, but production of 25-hydroxyvitamin D is possible <sup>2,3,6,7,90</sup>
Dysfunction of 90% or more	Results in inability to make sufficient 25-hydroxyvitamin D
<b>Increased urinary loss of 25-hydroxyvitamin D</b>	
Nephrotic syndrome — loss of 25-hydroxyvitamin D bound to vitamin D-binding protein in urine	Results in substantial loss of 25-hydroxyvitamin D to urine <sup>2,3,6,91</sup>
<b>Decreased synthesis of 1,25-dihydroxyvitamin D</b>	
Chronic kidney disease	

**Table 3. Strategies to Prevent and Treat Vitamin D Deficiency.\***

Cause of Deficiency†	Preventive and Maintenance Measures to Avoid Deficiency	Treatment of Deficiency
<b>Children</b>		
Breast-feeding without vitamin D supplementation <sup>28,33,89,104</sup> — up to 1 yr	400 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day, <sup>1,28,104</sup> sensible sun exposure, <sup>1</sup> 1000–2000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day is safe, <sup>1,2,27,75</sup> maintenance dose is 400–1000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day <sup>1,2,104</sup>	200,000 IU of vitamin D <sub>3</sub> every 3 mo, <sup>1,105</sup> 600,000 IU of vitamin D intramuscularly, repeat in 12 wk <sup>106</sup> ; 1000–2000 IU of vitamin D <sub>2</sub> or vitamin D <sub>3</sub> /day <sup>1,107</sup> with calcium supplementation
Inadequate sun exposure <sup>24,29-31,108</sup> or supplementation, <sup>1,28,104-107</sup> dark skin <sup>23</sup> — 1 through 18 yr	400–1000 IU vitamin D <sub>3</sub> /day, <sup>1,104,107</sup> sensible sun exposure, 1000–2000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day <sup>1,108</sup> is safe, <sup>1,27,75,104,107</sup> maintenance dose is 400–1000 IU of vitamin D/day <sup>1,75</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every wk for 8 wk <sup>1,9,‡</sup>
<b>Adults</b>		
Inadequate sun exposure <sup>7,15</sup> or supplementation, <sup>7-20</sup> decreased 7-dehydrocholesterol in skin because of aging (over 50 yr) <sup>7</sup>	800–1000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day, <sup>1-3,8,16,21,42</sup> 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 2 wk or every mo, <sup>7,9</sup> sensible sun exposure <sup>7,15,109,110</sup> or use of tanning bed or other UVB radiation device (e.g., portable Sperti lamp), <sup>111-114</sup> up to 10,000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day is safe for 5 mo, <sup>27</sup> maintenance dose is 50,000 IU every 2 wk or every mo <sup>7,9,‡</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every wk for 8 weeks <sup>9</sup> ; repeat for another 8 wk if 25-hydroxyvitamin D <30 ng/ml <sup>‡</sup>
Pregnant or lactating (fetal utilization, <sup>33</sup> inadequate sun exposure <sup>33,89</sup> or supplementation <sup>33,89</sup> )	1000–2000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day, <sup>33,89</sup> 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 2 wk, up to 4000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day is safe for 5 mo, <sup>33,89</sup> maintenance dose is 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 2 or 4 wk <sup>9,‡</sup>	50,000 IU vitamin D <sub>2</sub> every wk for 8 wk <sup>115</sup> ; repeat for another 8 wk if 25-hydroxyvitamin D <30 ng/ml <sup>‡</sup>
Malabsorption syndromes (malabsorption of vitamin D, <sup>2,3,86,87</sup> inadequate sun exposure <sup>2,3,6,7</sup> or supplementation <sup>2,3,6,7</sup> )	Adequate exposure to sun or ultraviolet radiation, <sup>7,113</sup> 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every day, every other day, or every wk, <sup>‡</sup> up to 10,000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day is safe for 5 mo, <sup>27</sup> maintenance dose is 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every wk <sup>‡</sup>	UVB irradiation (tanning bed or portable UVB device, e.g., portable Sperti lamp), <sup>111-114</sup> 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every day or every other day <sup>‡</sup>
Drugs that activate steroid and xenobiotic receptor, <sup>88</sup> and drugs used in transplantation <sup>116</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every other day or every week, maintenance dose is 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 1, 2, or 4 wk <sup>‡</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 2 wk for 8–10 wk, or every wk if 25-hydroxyvitamin D <30 ng/ml <sup>‡</sup>
Obesity <sup>2,7</sup>	1000–2000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day, 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 1 or 2 wk, maintenance dose is 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every 1, 2, or 4 wk <sup>‡</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> every wk for 8–12 wk; repeat for another 8–12 wk if 25-hydroxyvitamin D <30 ng/ml <sup>‡</sup>
Nephrotic syndrome <sup>2,3,6,7,91-94</sup>	1000–2000 IU of vitamin D <sub>3</sub> /day, 50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> once or twice/wk, <sup>2,94</sup>	50,000 IU of vitamin D <sub>2</sub> twice/wk for 8–12 wk <sup>2,94</sup> ; repeat for another 8–12 wk if

---

# Un deficit di vitamina D

- Stimola le paratiroidi determinando un iperparatiroidismo secondario

↓  
Aumenta il metabolismo della 25 idrossivitamina D con peggioramento del deficit

↓  
Ipomagnesiemia  
Fosfaturia e ipofosforemia

↓  
Diminuita mineralizzazione della matrice collagene

↓  
Rachitismo nel bambino/osteomalacia nell'adulto

---

- 
- La vitamina D3 o colecalciferolo è prodotta per il 90% a livello cutaneo dal colesterolo per azione degli UVA e il 10% con la dieta
  - Per essere attiva subisce delle trasformazioni:
  - A livello epatico è idrossilata dalla 25-idrossilasi epatica
  - La 25 OH-D3 è idrossilata in posizione 1 da una alfa idrossilasi renale in calcitriolo – metabolita attivo

---

# 1,25-(OH)<sub>2</sub>-D<sub>3</sub>

- Aumenta il assorbimento intestinale del calcio
- Mobilita il calcio e i fosfati dall'osso



Aumenta la calcemia

Inibisce la produzione di PTH



---

# Regolazione con meccanismo di feedback

Riduzione del PTH



Riduzione dell'idrossilazione renale



Riduzione del calcitriolo



Riduzione dell'assorbimento intestinale di calcio

---

- 
- Il calcitriolo agisce attivando un recettore specifico VDR(vitamin D receptor) che codifica per l'attivazione di proteine NTP2 che trasportano sodio e fosfati
-

---

## **Cause di deficit di vitamina D**

### **Carenziale**

- **Deficit di esposizione solare**
- **Deficit alimentare**
- **Malassorbimento**

### **Farmacologico: anticonvulsivanti**

### **Resistenti**

- **R. Ipofosforemico familiare**
  - **R. vitamina D dipendente tipo 1**
  - **R. vitamina D dipendente di tipo 2**
-

---

# Rachitismo carenziale

Causa : mancata formazione del metabolita attivo da:

Deficit nutrizionale

Malassorbimento

Mancata fotoesposizione

Malattie epatiche croniche

Malattie renali croniche

Terapia anticonvulsivante

---

---

## Ridotta sintesi cutanea

- Uso di schermanti solari: assorbimento dei raggi UVB protezione 8 riduzione del 92%  
protezione 15 99%
  - Pigmentazione cutanea: assorbimento dei raggi UVB dalla melanina riduzione del 99%
  - Età anziana: riduzione del 7deidro colesterolo nella cute riduzione del 75% a 70 anni
  - Stagione, latitudine, ora del giorno a 35 gradi e da novembre a febbraio poca o niente può essere prodotta
  - Pazienti con innesto cutaneo per ustione la cute produce meno vitamina D
-

---

# Diminuita biodisponibilità

- Malassorbimento ridotto assorbimento
- Obesità: sequestro di vitamina D nel grasso corporeo ridotta disponibilità di vitamina D



---

# Aumentato catabolismo

- Anti convulsivanti
- Glicocorticoidi
- Farmaci retrovirali e anti rigetto: si legano ai recettori viene attivata la distruzione di metaboliti attivi ad acido calcitroico



---

# Alimentazione con latte materno

- Poca vitamina D è contenuta nel latte materno
  - Aumenta il rischio se il latte materno è l'unico alimento
-

---

# Diminuita sintesi della 25-idrossi vitamina D

- Insufficienza epatica insufficiente produzione di 25OHD

---

## Aumentata perdita urinaria della 25idrossivitamina D

- **Sindrome nefrotica per perdita con le urine della proteina legante la vitamina D**



---

## Diminuita sintesi della 1,25- diidrossivitamina D

- Malattie croniche renali
  - Ipocalcemia
  - Iperparatiroidismo econdario malattia ossea renale
-

---

# Rachitismo farmacologico

Resistenza d'organo iatrogena ai metaboliti attivi da cortico-terapia cronica:

- il cortisone riduce l'assorbimento del calcio e del fosfato e ne aumenta l'escrezione urinaria
- Accelera l'apoptosi dei precursori degli osteoblasti e influenza la sintesi del fattore IGF1 attivatore degli osteoblasti, inibendone la trascrizione genica
- Ha anche un effetto negativo sul metabolismo muscolare determinando debolezza muscolare, allettamento aggravando la perdita ossea
- L'effetto è dose dipendente

Trattamento con anticonvulsivanti : inducono il citocromo P450 e altri enzimi che portano al catabolismo della vitamina D

farmaci che attivano i recettori

farmaci usati contro il rigetto nei trapianti: CSA e Tacrolimus(FK)

---

---

# Rachitismi genetici

- Pseudo vitamina D deficit(vitamina D dipendente tipo 1 da mutazione del gene della 25 idrossi vitamina D idrossilasi renale( CYP27B1)
  - Vitamina D resistente( vitamina D dipendente tipo2 mutazione del gene del recettore della vitamina D
  - Vitamina dipendente tipo 3: iperproduzione dell'ormone responsabile delle proteine leganti
-

---

# Rachitismi genetici

- Autosomico dominante ipofosfatemico  
mutazione del gene del fattore di crescita dei fibroblasti : riduzione della sua distruzione
  - Ipofosfatemico x linked mutazione del gene PHEX con aumento del fattore di crescita dei fibroblasti e altre fosfatonine
-

---

# Disordini acquisiti

- Tumore con secrezione del fattore di crescita 23 dei fibroblasti e altre fosfatoinibitorie (nuove molecole della regolazione dell'omeostasi del fosforo)
  - Tumore inducente osteomalacia
  - Iperparatiroidismo primitivo: l'aumento del PTH aumenta la produzione della forma idrossilata e diminuzione della 25(OH)D
  - Sarcoidosi, tubercolosi, linfomi: i macrofagi convertono la 25(OH)D in 1,25(OH)D
  - Ipertiroidismo: aumenta il metabolismo della 25(OH)D
-

---

# Manifestazioni cliniche

- Variano secondo l'età di insorgenza e la gravità del deficit



---

# Ipocalcemia sintomatica

- Convulsioni
  - Laringospasmo
  - Scompenso cardiaco
  - Aritmie
  - Spasmo carpopedale
  - Alterazioni della mimica facciale: bocca a muso di tinca
  - Tetania latente a carico degli arti inferiori e superiori e dei muscoli orbicolari evidenziati con i segni di Lust Trosseau e Weiss rispettivamente
-



**Cranio** : cranio tabe , aumento delle bozze frontali , ritardo della saldatura delle fontanelle e aumento di spessore delle suture

**-Arti inferiori** : ginocchia valghe o vare , incurvamento delle tibie e dei femori, rare fratture spontanee (indolore)

-

**-Arti superiori:** braccialetti rachitici

**-Arti inferiori** : ginocchia valghe o vare, incurvamento delle tibie e dei femori, rare fratture spontanee (indolore)

**-Arti superiori:** braccialetti rachitici

**-Torace:** rosario rachitico





---

[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)

---

# Segni radiologici

- Assottigliamento delle ossa craniche
  - Riduzione della densità ossea
  - Aspetto lamellare del perostio
  - Deformazione a coppa a livello metafisario
-

## **RX-SCHELETRO**

---

- alterazioni soprattutto alle epifisi e ai piatti metafisari**
  - allargamento degli spazi radio trasparenti**
  - le metafisi sono larghe, frastagliate, hanno perso la loro nettezza, aspetto a cupola**
  - la corticale si può ridurre fino a sparire (atrofica) o può ispessirsi ( osteoide )**
-







[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)

---

# Rachitismo carenziale

- È la punta dell'iceberg del deficit di vitamina D
  - Rappresenta “lo stadio terminale” della carenza di vitamina D, già presente mesi prima della comparsa de segni clinici
-

---

# Rachitismo carenziale

## patogenesi

- Carente esposizione solare della madre (donne immigrate)
  - ridotto apporto alimentare di vit. D
  - Allattamento esclusivo al seno
  - Svezzamento tardivo
  - Mancata profilassi
  - Cute scura
  - Malassorbimento
  - Patologie epatiche o farmaci che alterano l'idrossilazione della vitamina D
-

---

# Picco di insorgenza

- 3-18 mesi



---

**R. CARENZIALE 1° Fase Ca ridotto**

**2° Fase Ca normale segni radiologici**

**PTH +**

**3° Fase Ca ridotto**

**grande demineralizzazione**

**PTH +**

**FOSFATASI ALCALINA +**

**Vit . D - , 25OH - , 1-25OH +**

**-Profilassi 1000- 2000 UI fino ai 2 aa.**

**-Terapia 2000- 5000 UI**

---

**per un mese , Ca 0,5- 1 gr\die**

---

## Lo sviluppo di un rachitismo carenziale sintomatico

Dipende da:

- Severità del deficit di vitamina D
  - La durata del deficit
  - Velocità di crescita del soggetto e quindi del fabbisogno del calcio
  - Apporto alimentare di calcio
-

- 
- La forma attiva della vitamina D ha una breve emivita e livelli sierici molto bassi
  - Con livelli inadeguati l'assorbimento del calcio si riduce dal 30 al 80%
-

---

## **R. IPOFOREMICO FAMILIARE**

**(dominante legato al sesso )**

**Deformità agli arti , grave deficit accrescitivo,**

**Fofoemia -- Calcemia normale**

**Fosfaturia ++**

**( è ridotta la soglia del riassorbimento del P )**

**Terapia 1-25 OH 0,25 - 2 g die e PO4 1-3g\die**

**Complicanze Nefrocalinosi**

---

---

## **RACHITISMI VITAMINA D DIPENDENTE**

**-TIPO 1 ( R . Vit . D dipendente ) da deficit dell' 1 idrossilasi:**

**calcemia ↓ bassa, fosfatasi alcalina elevata,  
1-25OH: molto bassa.**

**Terapia . 1-25 OH**

**-TIPO 2 forma rara da resistenza periferica degli organi all'azione della vitamina D (manca il recettore) .**

**E' associata alopecia , 1-25OH: elevata,**

---

**Terapia: Ca endovena**

---

## conclusioni

1. Il rischio di deficit di vitamina D è maggiore nella popolazione di pelle scura, nei bambini che abitano nelle latitudini alte, nei bambini alimentati esclusivamente con latte materno, nei nati da madre con deficit di vit D, nei prematuri o soggetti con fattori predisponenti come tipo di vestiario e uso di schermanti solari
-

---

# Cut-off per sufficienza di vit D

2.I livelli di 25(OH)D devono essere mantenuti sopra 50nmol (20ng/L) nei bambini e 80 nmol (32ngL) nell'adulto

---

- 
- 3. L'esposizione al sole per i bambini raccomandata per i bambini è insufficiente a mantenere i livelli di vitamina D nel range sufficiente a prevenire il rachitismo
-

---

# Prevenzione

- L'esposizione al sole delle gambe e delle braccia da 5 a 30 minuti in inverno tra le ore 10 e le ore 15 due volte a settimana procura una adeguata produzione di vitamina D<sub>3</sub>
  - Una esposizione in costume da bagno equivale alla somministrazione di 20000IU di vitamina D<sub>2</sub>
  - Le persone abbronzate alla fine dell'inverno hanno un livello di 25 (OH)D 45ng/ml e una più alta densità ossea
-

- 
- Per i pazienti con malassorbimento di grassi una esposizione su letto abbronzante per un tempo ridotto del 50% è una eccellente misura per trattare o prevenire il deficit
-

---

# Prevenzione

- La vitamina D<sub>2</sub> e D<sub>3</sub> ( tre volte più potente) contribuiscono allo status della vitamina D
  - Per mantenere livelli ottimali specie nei bambini di pelle scura che abitano a più alte latitudini e nel periodo invernale sono necessarie integrazioni del latte e di altri cibi
-

---

# Prevenzione

- La somministrazione di 400 IU di vitamina D dovrebbe essere iniziata subito dopo la nascita nei bambini allattati al seno e in quelli alimentati con le formule meno di un litro al giorno
  - Nei soggetti a rischio la dose dovrebbe essere aumentata a 800IU / die
  - Adolescenti che non assumono cibi integrati dovrebbero assumere 400IU/die per assicurare un livello >20ng/ml
-

---

## screening

- Dosaggio della fosfatasi alcalina sapendo che livelli normali si possono associare a rachitismo
  - Misurazione dei livelli di 25(OH)-D
-

---

## terapia

- < 1 mese 1000 IU /die
  - 1-12 mesi 1000-5000 IU/die
  - > 12 mesi > 5000 IU
  - Calcio è necessario per il rischio di ipocalcemia per l'aumentata remineralizzazione e la normalizzazione del PTH
  - Calcio per via parenterale cura l'ipocalcemia sintomatica
-

---

# Intossicazione da vitamina D

- È rara
- Causa ipercalcemia e iperfosfatemia



---

# Attenzione!!!

- L'apporto con la dieta e la protezione contro i raggi solare rendono inadeguato lo status della vitamina D

