

## PERINATÁLNÍ FORMA HYPOFOSFATÁZIE - KAZUISTIKA

Chaloupek K<sup>1</sup>, Bartoníková A<sup>1</sup>, Souček O<sup>2</sup>, Šumník Z<sup>2</sup>, Vlk R<sup>1</sup>, Černý M<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Novorozenecké odd. s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2.LF UK a FN Motol

<sup>2</sup> Pediatrická klinika 2.LF UK a FN Motol

Demonstrujeme pacienta se vzácným vrozeným onemocněním, jehož incidence se odhaduje 1:300 000. Jedná se o novorozence narozeného ve 37+0 g.t., p.h. 2890g/49cm, s perinatálním podezřením na zkrácení dlouhých kostí. Po narození v intermediárním PC vyžadoval distenzní ventilační podporu při nestabilitě hrudního koše. Vzhledem k problematické porodní adaptaci a stigmatizaci (rozsáhlá VF, měkké lebeční kosti, kratší a "ohebné" dlouhé kosti, na RTG porucha osifikace, generalizované otoky) byl chlapec v 11-ti hodinách života přeložen na naše oddělení. V základním biochemickém profilu byla téměř neměřitelná hladina nespecifické alkalické fosfatázy (<0,2 ukat/l), hyperkalcémie (3,04 mmol/l), normální fosfatémie (2,04 mmol/l) a snížený PTH (0,71 pmol/l). Ve spolupráci s endokrinologem byla stanovena diagnóza vrozené hypofosfatázie – perinatální forma. Tato diagnóza byla následně potvrzena molekulárně-genetickým vyšetřením: chlapec je homozygot pro mutaci c.1471G>A p.(Gly491Arg) v genu ALPL. Vzhledem k nemožnosti léčby v ČR byl zvolen konzervativní postup: ke snížení kalcémie byla použita forsírovaná diuréza, dále byl pacientovi substituován vitamin D a jako prevence možného rozvoje křeččí podáván Pyridoxin. Bylo současně zahájeno jednání s firmou Alexion o možnosti zařazení pacienta do 2. fáze klinické studie s podáváním Asfotase alpha (s.c. podávaný rekombinantní ALP). Studie probíhá v několika centrech v Evropě mimo ČR. Chlapec splňoval podmínky k zařazení do studie a ve věku 1 měsíce byl přeložen do britského Manchesteru, kde byla léčba zahájena. Perinatální forma má bez substituce krajně nepříznivou prognózu (děti umírají pod obrazem respiračního selhání do 1 roku věku). V současné době je pacient trvale na ventilační podpoře, průběh byl komplikován kardiální nestabilitou a tracheobronchomalácií (provedena tracheostomie), laboratorně reaguje na podávanou medikaci příznivě, klinický stav se mírně zlepšuje. V blízké budoucnosti je plánován jeho převoz zpět do ČR, kde bude pokračovat podávání syntetického ALP s kontrolami dle protokolu v Manchesteru každé 3 měsíce.

Podpořeno projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN Motol).