

Γιοξάρης Β.⁽¹⁾, Χονδρογιάννη Μ.-Ε.^(1,2), Παπαδοπούλου Α.^(3,4), Παπαδοπούλου-Μαρκέτου Ν.⁽¹⁾, Τουρνής Σ.⁽⁵⁾, Κασσή Ε.^(1,2)

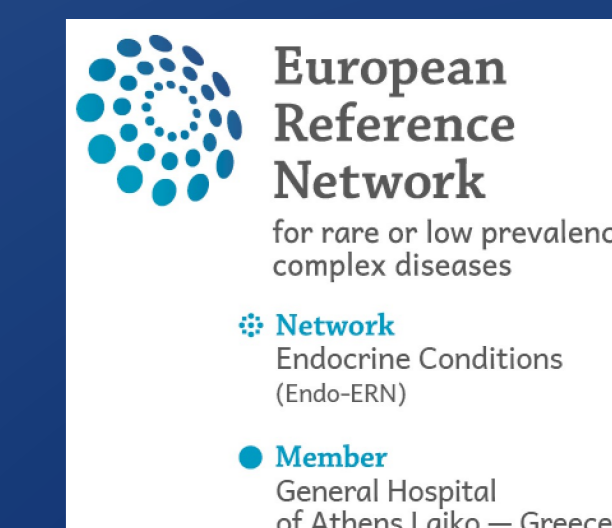
(1) Ενδοκρινολογική Μονάδα, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική, Λαϊκό Νοσοκομείο, Αθήνα

(2) Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων Διαταραχών Μεταβολισμού Ασβεστίου και Φωσφόρου, Α' Παθολογική Κλινική, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Λαϊκό Νοσοκομείο, Μέλος του Network on Rare Endocrine Conditions (ENDO-ERN)

(3) Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Διαβήτη, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

(4) Τμήμα Κλινικής Βιοχημείας, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικών», Αθήνα

(5) Εργαστήριο Έρευνας Παθήσεων Μυοσκελετικού Συστήματος «Θ.Γαροφαλλίδης», Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο ΚΑΤ, Αθήνα



Εισαγωγή

Το 50–80% των ανδρών με οστεοπόρωση έχουν δευτεροπαθή οστεοπόρωση, η οποία συχνά υποδιαγιγνώσκεται. Ανάμεσα στα αίτια είναι ο ανδρικός υπογοναδισμός και η συστηματική μαστοκυττάρωση. Παρουσιάζουμε μία περίπτωση ασθενούς με γνωστό υπογοναδισμό, που η διερεύνηση για δευτεροπαθή οστεοπόρωση ανέδειξε συστηματική μαστοκυττάρωση.

Κλινικό Περιστατικό

Άνδρας 62 ετών με ατομικό αναμνηστικό αρτηριακής υπέρτασης, νεφρολιθίασης, αρθροπλαστικής γονάτου και με μωσαϊκισμό του χρωμοσώματος Y, προσήλθε λόγω οξέος άλγους στην οσφυϊκή χώρα έπειτα από άρση ηπίου βάρους. Από το ατομικό αναμνηστικό του, λόγω αζωοσπερμίας είχε υποβληθεί σε κυτταρογενετική ανάλυση που ανέδειξε σπάνιο μωσαϊκό καρυότυπο 45,X/46,XY/47,XY,+mar(Y). Ο μοριακός έλεγχος του Y χρωμοσώματος επιβεβαίωσε απώλεια γενετικού υλικού του Y χρωμοσώματος (DYS1, DYS222, DAZ). Ο ασθενής είχε λάβει στην εφηβεία θεραπεία υποκατάστασης με τεστοστερόνη. Ο απεικονιστικός έλεγχος ανέδειξε κάταγμα του σπονδύλου O1 και υπεβλήθη σε κυφοπλαστική. Εννέα ημέρες αργότερα, εμφάνισε αιφνίδιο άλγος στην οσφυϊκή χώρα και ο περαιτέρω απεικονιστικός έλεγχος ανέδειξε νέα σπονδυλικά κατάγματα (Θ12, O4 και O5), με αποτέλεσμα να υποβληθεί σε νέα κυφοπλαστική. Λόγω της εμφάνισης πολλαπλών σπονδυλικών καταγμάτων χαμηλής βίας πραγματοποιήθηκε διερεύνηση για δευτεροπαθή αίτια οστεοπόρωσης πέραν του μερικού υπογοναδισμού (τεστοστερόνη ορού=2,33 ng/ml, φ.τ.=1,93–7,40). Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε αυξημένα επίπεδα τρυπτάσης ορού (34,9 μg/L) και υποθυρεοειδισμό. Πραγματοποιήθηκε βιοψία μυελού των οστών, η οποία σε συνδυασμό με την αυξημένη τρυπτάση ορού επιβεβαίωσε τη διάγνωση της συστηματικής μαστοκυττάρωσης.

Έγινε έναρξη θεραπείας με λεβοθυροξίνη και μιντοσταυρίνη. Αν και τα διφωσφονικά αποτελούν ακρογωνιαίο λίθο στη θεραπεία της σχετιζόμενης με μαστοκυττάρωση οστεοπόρωσης, λόγω της ανησυχίας του ασθενούς για τις αντιδράσεις οξείας φάσης και λαμβάνοντας υπόψη δεδομένα που υποδηλώνουν ότι το denosumab μπορεί να μειώνει τα επίπεδα τρυπτάσης ορού έγινε έναρξη θεραπείας με denosumab. Ένα έτος μετά την έναρξη της θεραπείας, ο ασθενής παρουσίασε βελτίωση της οστικής πυκνότητας (Πίνακας 1).

Συμπεράσματα

Η παρούσα περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία της διερεύνησης δευτεροπαθών αιτιών οστεοπόρωσης, καθώς περισσότερες από μία αιτίες μπορεί να συνυπάρχουν.

Βιβλιογραφία

1. Ebeling P.R. et al., Endocr Rev. 2022;43(2):240-313
2. Orsolini G. et al., Calcif Tissue Int. 2017; 100 : 595–598.

	11/2024	2/2026
BMD L hip neck	0,619	0,664
T-score L hip neck	-3,5	-3,1
BMD L hip neck	0,687	0,706
T-score L hip total	-3,1	-3

Πίνακας 1