

P73

**Χαλιάσου Α-Α (1), Μπαϊκούση Δ (1), Κυριακού Α (1), Παντελιά Κ (1), Τζανέλα Μ (1), Στρατήγου Θ (1)**

(1) Ενδοκρινολογικό τμήμα «Δ. Ίκκος»- Διαβητολογικό Κέντρο, Κέντρο Εμπειρογνομωσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων (Υπόφυση-Επινεφρίδια-Θυρεοειδής), ΓΝΑ «Ο Ευαγγελισμός»

## Εισαγωγή

Η αχονδροπλασία είναι η συχνότερη σκελετική δυσπλασία, που προκαλείται από ενεργοποιητικές μεταλλάξεις του γονιδίου του υποδοχέα του αυξητικού παράγοντα ινοβλαστών-3 (FGFR3), με εκτιμώμενη επίπτωση περίπου 1 ανά 20.000 άτομα. Το νόσημα χαρακτηρίζεται από δυσανάλογα χαμηλό ανάστημα και σκελετικές ανωμαλίες, ενώ η οστεοπόρωση δεν θεωρείται παραδοσιακά κύριο χαρακτηριστικό του. Ωστόσο, νεότερα δεδομένα υποδηλώνουν ότι μειωμένη οστική πυκνότητα μπορεί να παρατηρηθεί σε ορισμένους ενήλικες με αχονδροπλασία. Τα δεδομένα σχετικά με τον κίνδυνο καταγμάτων και τη βέλτιστη διαχείριση της οστεοπόρωσης σε αυτόν τον πληθυσμό παραμένουν εξαιρετικά περιορισμένα.

## Σκοπός

Η παρουσίαση της αποτελεσματικότητας της τεριπαρατίδης σε ασθενή με αχονδροπλασία και εγκατεστημένη καταγματική οστεοπόρωση.

## Παρουσίαση Περιστατικού

**Γυναίκα 37 ετών** με διάγνωση αχονδροπλασίας από την παιδική ηλικία παραπέμφθηκε στο ιατρείο οστεοπόρωσης λόγω **επίμονου μυοσκελετικού άλγους**. Ανέφερε κανονικούς εμμηνορρυσιακούς κύκλους και είχε δείκτη μάζας σώματος 55,8 kg/m<sup>2</sup>. Δεν είχε λάβει ποτέ θεραπεία για οστεοπόρωση. Η απορροφησιομετρία διπλής ενέργειας ακτίνων Χ (**DXA**) ανέδειξε οστεοπόρωση (ΟΜΣΣ: Z-score -3,1, BMD 0,828 g/cm<sup>2</sup> αυχένας μηριαίου: Z-score -2,5, BMD 0,693 g/cm<sup>2</sup>), ενώ ο **ακτινογραφικός έλεγχος** ανέδειξε πολλαπλά σπονδυλικά κατάγματα.



Ο **εργαστηριακός έλεγχος** κατέδειξε σοβαρή ανεπάρκεια βιταμίνης D (25-OH βιταμίνη D: 13 ng/mL), η οποία διορθώθηκε με συμπληρώματα οι υπόλοιποι δείκτες οστικού μεταβολισμού (β-crosslaps, P1NP, BGP, PTH, ασβέστιο) ήταν εντός φυσιολογικών ορίων. Δευτεροπαθή αίτια οστεοπόρωσης, συμπεριλαμβανομένων ενδοκρινολογικών διαταραχών, συνδρόμων δυσασπορόφησης, χρόνιας φαρμακευτικής αγωγής και μεταβολικών νοσημάτων των οστών, αποκλείστηκαν μέσω εργαστηριακής και κλινικής αξιολόγησης.

❖ **Ξεκίνησε θεραπεία με τεριπαρατίδη σε συνδυασμό με ασβέστιο και βιταμίνη D.**

Εικόνα 1: Ακτινογραφία ΣΣ

## Αποτελέσματα:

Μετά από 10 μήνες θεραπείας, η επαναληπτική DXA ανέδειξε σημαντική αύξηση της οστικής πυκνότητας. Το Z-score στην οσφυϊκή μοίρα βελτιώθηκε από -3,1 σε -1,2 και στον αυχένα του μηριαίου από -2,5 σε -1,9. Αυτό αντιστοιχούσε σε αύξηση κατά 29% της BMD στην οσφυϊκή μοίρα (0,828 → 1,068 g/cm<sup>2</sup>) και κατά 9% στον αυχένα του μηριαίου (0,693 → 0,757 g/cm<sup>2</sup>). Δεν παρατηρήθηκαν νέα κατάγματα κατά τη διάρκεια της παρακολούθησης.

## Συζήτηση

Παρότι η αχονδροπλασία δεν συνδέεται κλασικά με την εμφάνιση οστεοπόρωσης, υπάρχουν ενδείξεις ότι η οστική πυκνότητα μπορεί να είναι μειωμένη σε ορισμένους ασθενείς, πιθανώς λόγω διαταραχών της ενδοχονδρικής οστεογένεσης και της δοκιδωτής μικροαρχιτεκτονικής, στο πλαίσιο της δυσρρύθμισης της σηματοδότησης του FGFR3. Τα δεδομένα σχετικά με τη θεραπευτική αντιμετώπιση της οστεοπόρωσης σε σκελετικές δυσπλασίες είναι περιορισμένα. Η τεριπαρατίδη, ως αναβολικός παράγοντας που διεγείρει τον σχηματισμό οστού, έχει αποδειχθεί αποτελεσματική σε σοβαρή οστεοπόρωση, ωστόσο η χρήση της σε ασθενείς με αχονδροπλασία δεν έχει επαρκώς μελετηθεί. Η παρούσα περίπτωση υποδεικνύει ότι η αναβολική θεραπεία μπορεί να είναι αποτελεσματική επιλογή σε ασθενείς με αχονδροπλασία και καταγματική οστεοπόρωση.

## Συμπέρασμα:

Η οστεοπόρωση μπορεί να εμφανιστεί σε ενήλικες με αχονδροπλασία και να οδηγήσει σε κατάγματα ευθραυστότητας ακόμη και σε προεμμηνόπαυσιακές γυναίκες. Η χορήγηση τεριπαρατίδης στην παρούσα περίπτωση οδήγησε σε σημαντική αύξηση της οστικής πυκνότητας και απουσία νέων καταγμάτων κατά την παρακολούθηση. Τα ευρήματα αυτά υποστηρίζουν τον πιθανό ρόλο της αναβολικής θεραπείας σε αυτόν τον ιδιαίτερο πληθυσμό, αν και απαιτούνται περαιτέρω μελέτες για την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων.

## References

- Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nat Rev Endocrinol.* 2022;18(3):173–189. doi:10.1038/s41574-021-00601-9.
- Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Kadono I, Sugiura H, Hasegawa S, Nishida Y, Ishiguro N. Low bone mineral density in achondroplasia and hypochondroplasia. *Pediatr Int.* 2016;58(8):705–708.
- Saito Arita E, Barbosa Pippa MG, Marcucci M, et al. Assessment of osteoporotic alterations in achondroplastic patients: a case series. *Clin Rheumatol.* 2013;32(3):399–402.
- International Osteoporosis Foundation. Osteoporosis management guidelines.