

Ze světové literatury

Osteoporos Int. 2014 May;25(5):1455–64. doi: 10.1007/s00198-014-2628-2.

Prevalence of vertebral fractures and minor vertebral deformities evaluated by DXA-assisted vertebral fracture assessment (VFA) in a population-based study of postmenopausal women: the FRODOS study.

Kanterewicz E, Puigoriol E, García-Barrionuevo J, Del Rio L, Casellas M, Peris P; FRODOS Research Group.

U žen s postmenopauzální osteoporózou není mnoho populačních studií zaměřených na morfometrii obratlů pomocí VFA (vertebral fracture assessment).

Úvod: U postmenopauzálních žen je třeba získat odpovídající epidemiologická data o prevalenci zlomenin obratlů (VF). Lze k tomu využít rutinní densitometrii asistovanou VFA. Autoři se zaměřili na získání informace o prevalenci VF a malých deformit obratlů v populační kohortě 2 968 postmenopauzálních žen ve věku 59–70 let.

Metodika: Účastnice podstoupily měření hustoty kostního minerálu (BMD) a VFA. K definici VF byla užitá McCloskeyho kritéria (výška obratle pod 3SD dle referenčních hodnot) potvrzená podle Genanta. Navíc se hodnotily také menší deformity obratlů (výška obratlového těla mezi –2 až –2,99 SD).

Výsledky: Ve sledované skupině činila prevalence VF 4,3 % a menší deformity obratlů byly zastiženy u 17 %. 48 % žen s VF mělo nízkou BMD, která u 42 % účastnic svědčila pro osteoporózu a osteopenii. Menší deformity obratlů mělo takřka 40 % žen s VF. Mnohočetná logistická regresní analýza ukázala, že s VF je významně spojen věk, předchozí zlomenina v anamnéze, osteoporotická hodnota BMD, užívání léků proti osteoporóze a současná terapie glukokortikoidy.

Závěry: Ačkoli VFA vyšetření prokázalo v dané kohortě prevalenci VF menší než očekávanou, spojení tohoto nálezu s klinickými a densitometrickými parametry je nepochybně užitečné k identifikaci žen, které jsou v riziku osteoporotické zlomeniny. Je to vhodné zejména pro dlouhodobé sledování. Vysoká prevalence menších deformit obratlů u nemocných s VF ukazuje na potřebu tyto deformity vyhledávat coby rizikový faktor příštích fraktur.

Osteoporos Int. 2014 May;25(5):1439–43. doi: 10.1007/s00198-014-2655-z.

The clinical diagnosis of osteoporosis: a position statement from the National Bone Health Alliance Working Group.

Siris ES, Adler R, Bilezikian J, Bolognese M, Dawson-Hughes B, Favus MJ, Harris ST, Jan de Beur SM, Khosla S, Lane NE, Lindsay R, Nana AD, Orwoll ES, Saag K, Silverman S, Watts NB.

S osteoporózou je spojeno zvýšené riziko zlomenin. Autoři navrhují stále ponechat používání T-skóre jako jednoho ze způsobů určení diagnózy, ale doporučují, aby fraktura v oblasti kyčle, s osteopenií spojená zlomenina obratle,

proximálního humeru, pánve či některé zlomeniny předloktí nebo FRAX skóre s desetiletým rizikem fraktury ≥ 3 % (kyčel) či 20 % (jiná velká zlomenina) eventuálně také sloužily k diagnóze osteoporózy.

Úvod: Osteoporóza je u starších osob častou chorobou se sníženou mechanickou odolností kostní tkáně, která zvyšuje riziko zlomeniny. V USA je standardním kritériem pro diagnózu osteoporózy u postmenopauzálních žen a starších mužů T-skóre rovné nebo nižší než –2,5 v oblasti bederní páteře, krčku femuru nebo celkové kyčli.

Metodika: Pod vedením National Bone Health Alliance bylo 17 kliniků a vědeckých pracovníků pozváno k vytvoření pracovní skupiny, jež dostala pověření stanovit příslušné rozšíření kritérií k diagnostice osteoporózy.

Výsledky: Pracovní skupina doporučila, aby stanovení diagnózy osteoporózy proběhlo u postmenopauzálních žen a mužů nad 50 let, pokud mají zjevně zvýšené riziko fraktury do budoucna. To znamená užití T-skóre (je-li rovno nebo nižší než –2,5 na páteři či v oblasti kyčle) jako jedné z metod, ale také uznání diagnózy u jedinců, kteří utrpěli zlomeninu proximálního femuru, ať už podstoupili densitometrii nebo ne. Dále u těch, kteří mají densitometricky potvrzenou osteopenii a frakturu obratle, proximálního femuru, pánve nebo v některých případech i předloktí. Konečně, termín osteoporóza by měl charakterizovat stav jedinců se zvýšeným rizikem zlomeniny na základě algoritmu FRAX.

Závěry: Doufáme, že inovace 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí přinese nový přístup k problematice diagnostiky osteoporózy.

Plné znění textu je volně dostupné na <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3988515/>.

Occup Environ Med. 2014 May;71(5):329–31. doi: 10.1136/oemed-2013-101967.

Exposure to heavy physical occupational activities during working life and bone mineral density at the hip at retirement age.

Walker-Bone K, D'Angelo S, Syddall HE, Palmer KT, Cooper C, Coggon D, Dennison EM.

Lidé se sedavým zaměstnáním mají vyšší riziko zlomeniny proximálního femuru. To je zase významně spojeno s nízkou hustotou kostního minerálu (BMD) měřenou v oblasti kyčle. Pro nárůst a udržení BMD je potřebná fyzická aktivita, ale vliv pracovní zátěže na kostní zdraví není dostatečně prozkoumán. Autoři se věnovali míře celoživotní fyzické aktivity a jejímu dopadu na BMD v oblasti kyčle.

Metodika: Byla zorganizována epidemiologická průřezová studie se zaměřením na vztahy mezi BMD v kyčli vyšetřenou v důchodovém věku a celoživotní fyzickou zátěží v zaměstnání (stoj/chůze ≥ 4 hod. denně; zvedání břemen ≥ 25 kg; zátěž prací vedoucí k pocení a manuální práce).

Výsledky: Celkové údaje o zátěži zaměstnáním se podařilo získat od 860 dospělých osob (488 mužů a 372 žen), kte-

ré odpracovaly nejméně 20 let. Jejich střední věk byl 65 let a mnozí z nich udávali těžkou fyzickou práci nadměrného trvání. Významný vztah mezi celkovou BMD v oblasti kyčle a ukazateli celoživotní fyzické aktivity v zaměstnání nalezen nebyl, a to ani u mužů ani u žen.

Závěry: Při odchodu na odpočinek není celoživotní kumulativní aktivita v zaměstnání spojena s BMD v oblasti kyčle. Nálezy ukazují, že pokud sedavá práce přispívá ke zvýšení rizika fraktury proximálního femuru, není pravděpodobné, že se tak děje mechanismem poklesu BMD v oblasti kyčle. Může jít o nepřímé účinky, třeba zvýšení rizika pádu.

Arch Gerontol Geriatr. 2014 Jul–Aug;59(1):78–82. doi:10.1016/j.archger.2014.03.010.

Prevalence of vitamin D inadequacy in European women aged over 80 years.

Bruyère O, Slomian J, Beaudart C, Buckinx F, Cavalier E, Gillain S, Petermans J, Reginster JY.

Nedostatečná saturace organismu vitamínem D je spojena se sekundární hyperparatyreózou, zvýšeným kostním obrátem a ztrátou kostní hmoty, což zvyšuje riziko fraktury. Cílem této studie bylo zjistit prevalenci snížené saturace vitamínem D u evropských žen starších 80 let. Autoři stanovili sérové koncentrace 25-hydroxyvitamínu D (25OHD) u 8 532 evropských žen s osteoporózou či osteopenií, z nichž 1 984 bylo starších než 80 let. Na studii se podílely tyto státy: Francie, Belgie, Dánsko, Itálie, Polsko, Maďarsko, Velká Británie, Španělsko a Německo. Byly stanoveny dvě hranice nedostatku 25OHD: pod 75 nmol/l (30 ng/ml) a pod 50 nmol/l (20 ng/ml). Průměrný věk účastnic (SD) činil 83,4 (2,9) let, body mass index byl 25,0 (4,0) kg/m² a koncentrace 25OHD dosáhla 53,3 (26,7) nmol/l = 21,4 (10,7) ng/ml. Napříč evropskými státy bylo možno pozorovat statisticky významné rozdíly ($p < 0,0001$). Uvažujeme-li hranice 75 a 50 nmol/l, pak u žen nad 80 let vychází prevalence nedostatku vitamínu D v 80,9 % a ve 44,5 %, v tomto pořadí. U 397 žen (20,0 %), které dostávaly suplementaci vitamínu D s kalcie či bez něj, byla sérová koncentrace 25OHD významně vyšší než u ostatních pacientek – 65,2 (29,2) nmol/l, oproti 50,3 (25,2) nmol/l $p < 0,001$). Studie tak ukazuje na vysokou prevalenci nedostatku vitamínu D u evropských seniorek. V určitých státech může být tato prevalence i vyšší.

Ann Rheum Dis. 2014 Jun 1;73(6):1037–43. doi:10.1136/annrheumdis-2014-205283.

Use of strontium ranelate and risk of acute coronary syndrome: cohort study.

Svanström H, Pasternak B, Hviid A.

Podle publikované analýzy studií s náhodným výběrem by mohlo při antiosteoporotické léčbě ranelátem stroncia existovat zvýšené riziko infarktu myokardu. Autoři provedli v Dánsku během let 2005–2011 národní kohortovou studii, aby zjistili riziko akutního koronárního syndromu mezi postmenopauzálními ženami léčenými stronciem ranelátem.

Metodika: Ve studii proběhly dvě analýzy. První zavazala nové pacientky užívající stroncium ranelát ($n = 1\,798$) nebo

jeden ze dvou bisfosfonátů, uznávaných v Dánsku jako terapií první linie (alendronát a risedronát, $n = 65\,236$). Druhá analýza se týkala nemocných zprvu léčených bisfosfonáty první linie, jež posléze přešly na stroncium ranelát ($n = 1\,219$) nebo ibandronát ($n = 2\,290$). Primárním výstupem byl akutní koronární syndrom (nestabilní angina pectoris nebo infarkt myokardu). Druhotně byla sledována mortalita z jakékoli příčiny. K určení relativního rizika byla užita Coxova regresní analýza s korekcí podle skóre rizikovosti choroby.

Výsledky: V porovnání s alendronátem či risedronátem užívání stroncia není spojeno se statisticky významným rizikem akutního koronárního syndromu (na 1 000 osob-roků činí míra výskytu 5,7 pro stroncium a 6,3 pro bisfosfonáty první linie, korigované relativní riziko činí 0,89; 95% interval spolehlivosti CI je 0,52 až 1,55). Podobný nález platí pro mortalitu (korigované relativní riziko 0,96; 95% CI 0,76–1,21). Ani při analýze skupiny žen, u kterých byla terapie změněna, nenalezli autoři spojitost mezi užíváním stroncia a akutním koronárním syndromem (na 1 000 osob-roků míra výskytu 9,9 pro stroncium, 9,9 pro ibandronát; korigované relativní riziko bylo 1,00; 95% CI 0,49 až 2,05). Podobný závěr platí pro mortalitu (korigované relativní riziko 1,45; 95% CI 0,95–2,21).

Závěr: Tato data z praxe nepotvrzují domněnku, že by užívání antiosteoporotické léčby stronciem ranelátem zvyšovalo riziko aktuálního koronárního syndromu.

Br J Nutr. 2014 Jul;112(1):55–60. doi: 10.1017/S0007114514000671

The effect of dried plum on serum levels of receptor activator of NF- κ B ligand, osteoprotegerin and sclerostin in osteopenic postmenopausal women: a randomised controlled trial.

Hooshmand S, Brisco JR, Arjmandi BH.

Ačkoli již několik studií prokázalo protektivní vliv sušených švestek na kostní tkáň, mechanismus tohoto působení zůstává nejasný. Podle posledních výzkumů regulují osteocyty kostní formaci pomocí tvorby sclerostinu a kostní resorpci prostřednictvím receptoru aktivátoru ligandu nukleárního faktoru kappa B (RANKL) a jeho inhibitoru osteoprotegerinu (OPG). Autoři měřili sérové koncentrace RANKL, OPG a sclerostinu u osteopenických postmenopauzálních žen ($n = 160$). Účastnice studie byly náhodně rozděleny do skupiny, která po dobu jednoho roku denně pojídala 100 g sušených švestek nebo do kontrolní skupiny, která dostávala 75 g sušených jablek. Ženy v obou skupinách současně užívaly 500 mg kalcia a 400 IU vitamínu D denně. Na začátku a na konci studie všechny účastnice podstoupily denzitometrické vyšetření (BMD) skeletu dvou-energií rtg absorpciometrií (bederní páteř, předloktí, kyčel a celotělová kostní denzita). Na počátku a po dvanácti měsících také byla všem odebrána krev na vyšetření laboratorních markerů.

Výsledky: V porovnání s kontrolní skupinou došlo u žen na sušených švestkách k významnému vzestupu BMD ulny a bederní páteře. RANKL se u nich zvýšil o 1,99 % (u kontrol o 18,33 %), OPG stoupá o 4,87 % (u kontrol pokles o 2,15 %) a koncentrace sclerostinu v séru poklesla o 1,12 % (u kontrol vzestup o 3,78 %). Přestože změny, vyjádřené

v procentech, nedosáhly statisticky významných rozdílů ($p \leq 0,05$), nepochybně ukazují, že pozitivní vliv sušených švestek na kostní hmotu je zčásti způsoben potlačením produkce RANKL, stimulací OPG a snížením tvorby sclerostinu.

Int J Food Sci Nutr. 2014 Jun 30:1–7.

The effect of olive oil on osteoporosis prevention.

García-Martínez O, Rivas A, Ramos-Torrecillas J, De Luna-Bertos E, Ruiz C.

Ve státech, kde dominuje středomořská strava, je nižší incidence osteoporózy a zlomenin s ní spojených. Autoři uvažovali, zda se na těchto zjištěních podílí aktivní složky olivového oleje, zejména součásti charakteru fenolů. Prošli tedy dostupné studie od r. 2001 v databázích Medline, Embase a Cochrane Library, obsahující klíčová slova: Mediterranean diet, virgin olive oil, phenols, bone, osteoblast, osteoporosis. Publikované práce ukazují, že fenoly olivového oleje mohou být výhodné pro prevenci ztrát kostní hmoty. Mohou příznivě ovlivnit proliferativní kapacitu a dozrávání osteoblastů zvýšením aktivity alkalické fosfatázy a podporou ukládání vápníkových iontů do extracelulární matrix. Bude třeba ještě dalšího výzkumu, ale o účinek olivového oleje na kostní hmotu zřejmě stojí za to se zajímat.

Climacteric. 2014 Aug;17(4):336–41. doi: 10.3109/13697137.2013.871511

Long-term effect of hormone therapy on bone in early menopause: vertebral fractures after 20 years.

Castelo-Branco C, Davila J, Perrelli MF, Peguero A, Ros C, Martínez-Serrano MJ, Balasch J.

Není zcela jasné, jaký je vliv substituční hormonální terapie v menopauze na prevenci zlomenin obratlů po jejím ukončení. Cílem práce bylo určit incidenci vertebrálních fraktur u skupiny žen, jež dostávaly hormonální léčbu v časně menopauze v porovnání se ženami, které takto léčeny nebyly, a to po dobu 20 let sledování obou skupin.

Metodika: Autoři v r. 1990 zařadili do prospektivní studie 177 žen ve věku 43–57 let (střední věk $49,1 \pm 3,9$ let), aby studovali účinek hormonální léčby na kostní metabolismus a densitu kostního minerálu. Po 20–21 letech bylo shromážděno 49 žen z počáteční studie. Tyto byly rozděleny do dvou skupin: ženy, jež užívaly hormonální terapii a pacientky bez intervence. Autoři analyzovali klinické a demografické údaje všech účastnic, zlomeniny obratlů byly zhodnoceny na rtg snímcích podle Genantovy semikvantitativní škály.

Výsledky: Ze 40 zařazených 32 (65,3 %) žen dostávalo hormonální substituční léčbu v průměru po dobu 5,5 roku ($\pm 2,96$ roku), zatímco 17 žen (34,7 %) nijak léčeno nebylo. Vyšší výskyt vertebrálních fraktur byl zachycen u žen s hormonální léčbou v anamnéze ($p = 0,03$). Další analýza – podle stupně závažnosti fraktury – potvrdila vyšší stupeň u léčených žen ve všech případech ($p < 0,05$). Analýza o více proměnných vyloučila vliv klinických a demografických faktorů (aktuální věk; věk při menopauze; body mass index; typ menopauzy a vliv farmak k terapii osteoporózy).

Závěry: Přestože tato studie pracovala s malým souborem, zdá se, že hormonální léčba podávaná v prvních letech me-

nopauzy nepředstavuje dlouhodobou prevenci zlomenin obratlů.

Skeletal Radiol. 2014 Sep;43(9):1313–8. doi: 10.1007/s00256-014-1882-x.

An uncommon cause of acquired osteosclerosis in adults: hepatitis C-associated osteosclerosis.

Epperla N, McKiernan FE.

Osteoskleróza vázaná na hepatitidu C je vzácným stavem, charakterizovaným slabostí, bolestmi zejména dolních končetin, zrychleným kostním obratem a zvýšením množství histologicky normální trabekulární i kortikální kostní tkáně. Autoři představují kazuistiku jednoho takového pacienta. Klinici, kteří pečují o nemocné v riziku infekce hepatitidou C, by měli být o této vzácné komplikaci informováni. Etiopatogeneze onemocnění je zatím neznámá, ale její objasnění by významně přispělo k poznání biologie kostní tkáně a mohlo by vést k vývoji nových postupů terapie osteoporózy.

Plné znění článku včetně zobrazení je přístupné na:

<http://link.springer.com/article/10.1007/s00256-014-1882-x/fulltext.html#Sec2>

Osteoporos Int. 2014 Sep;25(9):2319–20. doi: 10.1007/s00198-014-2768-4.

Exacerbation of myasthenia gravis by alendronate.

Kesikburun S, Güzelküçük U, Alay S, Yavuz F, Tan AK.

Myasthenia gravis je indikací pro dlouhodobou terapii kortikosteroidy. Autoři předkládají kazuistiku pacienta s myasthenia gravis, jehož stav se zhoršil v souvislosti s léčbou alendronátem. Jednalo se o nemocného ve věku 24 let, jenž byl pro diagnózu myasthenia gravis po tři roky perorálně léčen kortikoidy (deflazacort 40 mg denně). Rok předtím u něj došlo k poklesu denzity kostního minerálu v bederní páteři. Proto byl suplementován kalcie, vitamínem D3 a lékaři zahájili terapii alendronátem (tbl po 70 mg jednou týdně). Ve dnech, kdy užil alendronát, pociťoval nemocný výrazné zhoršení svalové slabosti a extrémní únavu. Nemohl vůbec pracovat a musel si brát volno. Léčba alendronátem byla proto ukončena a pacient přešel na intravenózní ibandronát, podávaný jednou za tři měsíce. Při této terapii se svalová slabost ani únavu neobjevila. U nemocných s myasthenia gravis na dlouhodobé kortikoidní léčbě by proto případná terapie alendronátem měla být aplikována s opatrností.

Maturitas. 2014 Sep;79(1):122–32. doi: 10.1016/j.maturitas.2014.07.005.

The role of dietary protein and vitamin D in maintaining musculoskeletal health in postmenopausal women: A consensus statement from the European Society for Clinical and Economic Aspects of Osteoporosis and Osteoarthritis (ESCEO).

Rizzoli R, Stevenson JC, Bauer JM, van Loon LJ, Walrand S, Kanis JA, Cooper C, Brandi ML, Diez-Perez A, Reginster JY; ESCEO Task Force.

Postmenopauzální ženy starší 50 let se dostávají do rizika rozvoje osteoporózy a sarkopenie v důsledku poruchy mu-

skoloskeletálního zdraví. Obě jmenované choroby zvyšují riziko pádu a zlomenin. Prevencí může být navíc k substituční hormonální terapii (je-li vhodná) také zdravý životní styl s přiměřeným příjmem proteinů, kalcia a vitamínu D a pravidelnou fyzickou aktivitou. Přívod bílkovin a fyzická aktivita jsou hlavní anabolické stimuly k syntéze svalových proteinů. Cvičení vede k nárůstu svalové hmoty a síly, kombinace optimálního příjmu bílkovin a cvičení zvyšuje přírůstek proteinů svalu více než tato opatření izolovaně. Podobně, přiměřená konzumace bílkovin a silová cvičení významně udržují svalovou sílu. Vitamín D se uplatňuje při podpoře svalové hmoty a síly i kostní tkáně. Tato zjištění vedou k představě, že zdravý životní styl je u žen nad 50 let věku nezbytný ke „zdravému“ stárnutí. U postmenopauzálních žen European Society for Clinical and Economic Aspects of Osteoporosis and Osteoarthritis (ESCEO) doporučuje k prevenci s věkem spojeným rozpadem muskuloskeletálního zdraví jako optimální příjem bílkovin 1,0–1,2 g/kg tělesné hmotnosti a den s nejméně 20–25 g vysoce kvalitních proteinů v každém jídle. K udržení koncentrace 25-hydroxyvitamínu D v séru nad 50 nmol/l je třeba asi 800 IU vitamínu D denně. Příjem vápníku by měl činit kolem 1 000 mg za den, spolu s pravidelným cvičením 3–5× týdně.

Bone. 2014 Aug 10;68C:41–45. doi: 10.1016/j.bone.2014.08.001.

Duration of breastfeeding as a risk factor for vertebral fractures.

Bolzetta F, Veronese N, De Rui M, Berton L, Carraro S, Pizzato S, Girotti G, De Ronch I, Manzato E, Coin A, Sergi G.

Gynekologická anamnéza (délka fertilního období, gravidity a kojení) patří mezi rizikové faktory osteoporózy a zlomenin. Příčinou ztráty kostní hmoty během laktace jsou změny metabolismu kalcia umožňující přesun minerálu do mléka. Údaje o vlivu kojení na výskyt postmenopauzální osteoporózy nejsou jednotná. Cílem této studie bylo určení vztahu mezi dobou kojení a výskytem zlomenin obratlů u postmenopauzálních žen.

Metodika: Účastnice studie podstoupily měření denzity kostního minerálu v bederní páteři (L1–L4), celkovém proximálním femuru a v krčku femuru pomocí dvouenergiové rtg absorpciometrie, dále pak jim byl zhotoven předozadní a boční snímek hrudní a bederní páteře ke zhodnocení fraktur obratlů.

Výsledky: Studie se zúčastnilo 752 žen ve věku $64,5 \pm 9,3$ roku; 23 % z nich mělo osteoporotické zlomeniny obratlů.

Ženy s frakturami obratlů měly v anamnéze více gravidit ($2,6 \pm 2,2$ versus $2,2 \pm 1,3$; $p = 0,002$) a delší doby kojení ($11,8 \pm 12,9$ versus $9,3 \pm 11,2$ měsíců; $p = 0,03$). Kojení po dobu nad 18 měsíců bylo spojeno s dvojnásobným rizikem vzniku vertebrální fraktury (OR 2,12; 95% interval spolehlivosti 1,14–5,38; $p = 0,04$), a to zejména u žen, které neměly v anamnéze současnou či předchozí terapii přípravky pozitivně ovlivňujícími kostní hmotu.

Závěry: Studie ukázala vztah mezi dlouhou dobou kojení a zlomeninami obratlů, což podporuje představu, že dlouhá laktace patří mezi rizikové faktory osteoporotické fraktury po menopauze. S ohledem na všechny přínosy kojení tyto nálezy ukazují na význam dostatečného příjmu kalcia a vitamínu D během těhotenství a laktace, i s pomocí suplementace, pokud je nezbytná.

Pediatr Nephrol. 2015 Jan;30(1):145–52. doi: 10.1007/s00467-014-2889-1.

Maternal and infantile hypercalcemia caused by vitamin-D-hydroxylase mutations and vitamin D intake.

Dinour D, Davidovits M, Aviner S, Ganon L, Michael L, Modan-Moses D, Vered I, Bibi H, Frishberg Y, Holtzman EJ.

Hyperkalcémie má řadu různých příčin a může způsobit těžké komplikace. V posledních letech byla jako příčina idiopatické infantilní hyperkalcémie u dětí a nefrolitiázy u dospělých popsána inaktivační mutace v genu pro CYP24A1, kódující vitamín D-24-hydroxylázu. Autoři této práce vyšetřovali členy čtyř nepříbuzných izraelských rodin s hyperkalcémií, konkrétně jednu ženu během gravidity a po porodu a tři děti. Klinická a biochemická data získali ze zdravotní dokumentace zúčastněných. Ze vzorků jejich periferní krve byla izolována genomická DNA a proběhla sekvenace genu pro CYP24A1.

Výsledky: U těhotné ženy a uvedených dětí byly zaznamenány typické příznaky hyperkalcémie v souvislosti s podáváním doporučených dávek vitamínu D. Vyšetření u těchto jedinců prokázalo existenci čtyř různých inaktivačních mutací genu pro CYP24A1, přičemž dvě z nich byly popsány vůbec poprvé (p.Trp134Gly a p.Glu315*). Děti z rodiny 1 a 2 jsou heterozygoti, dítě z rodiny 3 a těhotná žena jsou homozygoti.

Závěr: Jedná se o první publikovaný případ hyperkalcémie u matky, způsobený mutací genu pro CYP24A1. Znamená to, že riziko těchto komplikací není omezeno na dětský věk. V éře rozšíření suplementace vitamínem D tak nabývá na důležitosti včasné rozpoznání, diagnóza a léčení stavů spojených s hyperkalcémií.