

Rachitis – Die Bildgebung als Wegweiser

Ein fünfjähriger deutscher Junge war als ehemaliges Frühgeborenes im Säuglingsalter mehrfach an einer Duodenalstenose operiert worden, wobei Teile des Darms reseziert und ein gastrojejunaler Bypass angelegt wurde. Das Kind gedieh schlecht, blieb kleinwüchsig und litt an muskulärer Hypotonie.

Das diagnostische Handröntgen im Alter von knapp zwei Jahren (nicht gezeigt) wies bereits eine Wachstumsretardierung auf, war aber ansonsten zunächst unauffällig. Die erneute Röntgenkontrolle der rechten Hand im Alter von dreieinhalb Jahren (Abbildung 1) demonstrierte nun erstmalig eine auffällige Untermineralisation, insbesondere an den Metakarpalia. Zudem war eine diskrete, aber symptomatische Wulstfraktur an der Radialseite der distalen Radiusmetaphyse erkennbar. Ein Sturzereignis könnte vorgelegen haben.

Im Alter von fast fünf Jahren schließlich zeigt das aktuelle Handröntgen (Abbildung 2) praktisch alle klassischen radiologischen Zeichen einer manifesten Rachitis am Knochen: becherförmig verbreiterte Radiusmetaphyse mit deutlicher Unschärfe der Radiusepiphysenfuge und Unkenntlichkeit des distalen Radiusepiphysenknochenkerns, Tunnelierung der Kortices (vor allem distaler Radius), des weiteren Periostreaktionen an den Grundphalangen und deutliche Ausdünnung der Kortices an den Mittelphalangen. Die strähnige Sklerose in der distalen Radiusmetaphyse ist zum einen Folge der stattgehabten Wulstfraktur (pathologische Mineralisation), zum anderen der zwischenzeitlich eingeleiteten Vitamin-D3- und Kalzium-Substitution [1].

Alle genannten Röntgenpathomorphologika sind Folge eines in diesem Fall exzessiv gesteigerten sekundären Hyperparathyreoidismus (> 300 pg/ml – Norm: 15 bis 65) bei gleichzeitiger Hypokalzämie (albuminkorrigiert ca. 1,6 mmol/l – Norm: 2,2 bis 2,7) und einer um das ca. zehnfach erhöhten alkalischen Phosphatase. Ursache ist ein erheblicher Vitamin-D3-Mangel (stark erniedrigtes 25-OH-D, stets < 5 ng/ml – Norm: 20 bis 70), wahrscheinlich in Kombination mit einer intestinalen Kalziummalabsorption [2]. Der extreme Hyperparathyreoidismus führt einerseits zur Osteoklasie (Spleißung der Kortikalis), andererseits zur Hyperosteoidose (Ablagerung untermineralisierten Osteoids). Letzteres wiederum besitzt eine hohe Attraktion gegenüber Kalzium, bindet also in hohem Maße Serumkalzium und unterhält so ebenfalls die Hypokalzämie.

Trotz intensiver Ursachenforschung konnte bislang noch keine endokrine Ursache des Vitamin-D3-Mangels gefunden werden. Zwar käme eine intestinale

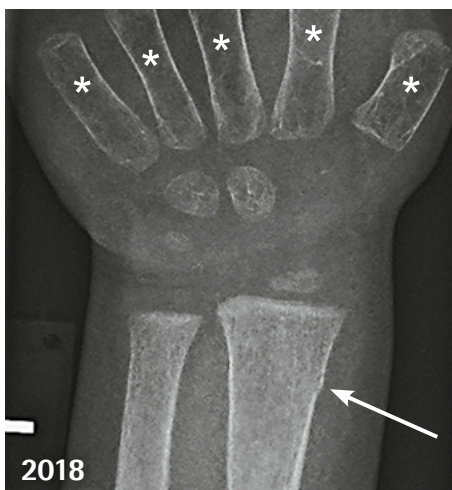


Abbildung 1: Im Alter von dreieinhalb Jahren fiel eine diskrete, aber symptomatische Wulstfraktur an der distalen Radiusmetaphyse auf (Pfeil). Auffällig ist die deutliche Demineralisation der Metakarpalia (*).

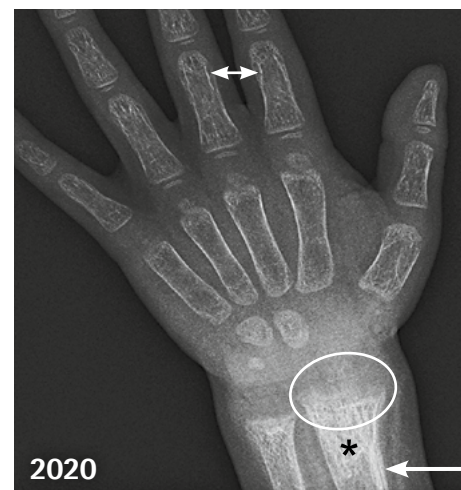


Abbildung 2: Im Alter von fast fünf Jahren nunmehr deutliche Röntgenzeichen einer Rachitis: subperiostale Resorptionen (Doppelpfeil), Becherform der Radiusmetaphyse mit deutlicher epimetaphysärer Unschärfe (Oval), intrakortikale Tunnelierung (Spleißung; Pfeil) und strähnige Sklerose (Remineralisation unter laufender Substitution und Wulstfrakturheilung [*]). Auffällig ist die allgemeine fleckig-strähnige Mineralisationszunahme.

Malabsorption infolge der oben genannten operativen Maßnahmen in Betracht, dies würde aber die Schwere und Konstanz der Kalzihomöostasestörung nicht hinreichend erklären. Mittlerweile wird daher von einem Vitamin-D3-Rezeptor-Defekt ausgegangen, dessen Identifizierung aber noch Gegenstand weiterer intensiver molekulargenetischer Untersuchungen ist [3]. Dies würde auch erklären, weshalb trotz frühzeitig (im Alter von dreieinhalb Jahren) eingeleiteter Vitamin-D3- (aktuell Vigantoletten 1.000 IE/d und 1-Alphaalcalidol-Tropfen 1,5 µg/d) und Kalzium-Substitution (80 mL Calciumglukonat 10 Prozent pro Tag) der hypermetabole Knochenstoffwechsel bislang nicht befriedigend normalisiert werden konnte.

Als radiologische Differenzialdiagnosen kommen in Betracht: Skorbut (Vitamin-C-Mangel: Bechermetaphysen), Pseudohypoparathyreoidismus (PTH-Rezeptordefekt an den Knochenzellen) und die Osteochondrodysplasien (angeborene Ossifikationsstörungen). Darüber hinaus gibt es eine Vielzahl diverser Rachistypen (zum Beispiel Vitamin-D-resistente Form, hypophosphatämische Formen, syndromale Typen), die sich aber alle hinsichtlich ihrer Skelettdysmorphie und Kalksalzminderung (Osteomalazie) ähneln [4].

Das Literaturverzeichnis kann im Internet unter www.bayerisches-aerzteblatt.de (Aktuelles Heft) abgerufen werden.

Autoren

Dr. Thomas Grieser¹
(korrespondierender Autor)
Dr. Stefanie Tüchert¹
Dr. Ulrike Walden²
Dr. Kurt Vollert³

Universitätsklinikum Augsburg

¹ Klinik für Diagnostische und Interventionelle Radiologie und Neuroradiologie

² Klinik für Kinder und Jugendliche: Kindernephrologie

³ Klinik für Diagnostische und Interventionelle Radiologie: Funktionsbereich Kinder-radiologie

Stenglinstr. 2, 86156 Augsburg

Korrespondenzadresse:
Dr. Thomas Grieser, Universitätsklinikum Augsburg, Klinik für Diagnostische und Interventionelle Radiologie und Neuroradiologie, Stenglinstr. 2, 86156 Augsburg, E-Mail: thomas.grieser@uk-augsburg.de