

Achtjähriger mit unbekannter Knochenkrankheit

Hinweise auf Diagnose oder Therapie erbeten

Ein achtjähriger Knabe in Ecuador leidet an einer bisher unbekanntem Knochenkrankheit der Wirbelsäule und der unteren Extremitäten. Dadurch ist nicht nur der Gang erschwert, es kommen auch zunehmend Schmerzen hinzu. Eine Therapie ist dringend angezeigt.

■ Der achtjährige Juan* aus Ecuador leidet an einer Skelettverformung, die hauptsächlich die Wirbelsäule (lumbale Hyperlordose) und die unteren Extremitäten betrifft. Die Form der Beine ist durch beidseitige Coxa vara und Valgusknie dermassen verändert, dass die Knie sich gegenseitig behindern und ein normaler Gang unmöglich ist (**Abb. 1**). Der Junge kann ohne Unterstützung nicht selbstständig gehen. Zudem leidet er unter Schmerzen in den Beinen, die in letzter Zeit deutlich zugenommen haben.

Juan ist geistig altersgemäss normal entwickelt, die Familienanamnese ist laut Aussage der Eltern negativ. Von der Fehlhaltung abgesehen ist das Kind unauffällig und in normalem Ernährungszustand.

Bildbefunde

Der erste Kontakt fand im Juli 2015 in Ecuador statt. Damals lagen schon Röntgenbilder vor (**Abb. 2**), die allerdings aus 2012 stammen.

Die Femora sind varisch verbogen, es besteht beidseitig eine Coxa vara. Die distalen Metaphysen der Femora sind aufgetrieben, etwas geringer auch die proximalen Tibiaemphysen.

*Name geändert

Labor

Es wurden bereits mehrfach Laboruntersuchungen durchgeführt, jedoch ohne zu einer Diagnose zu kommen. Die wesentlichen Resultate dieser Untersuchungen sind:

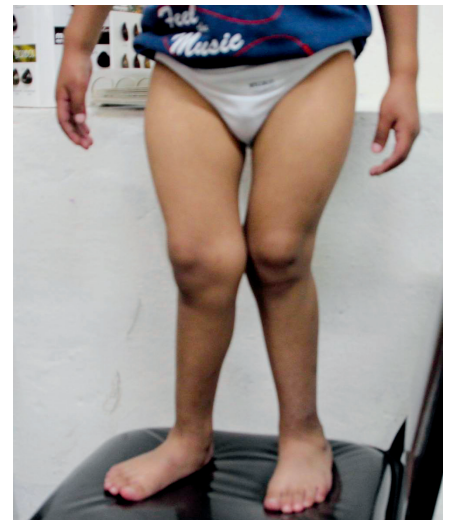
- alk Phosphatase 746 U/l (0–460), Ca Urin 10,5 mg/24 h (100–321), IG1 105 ng/ml (148 für 8 a), Vit D 54 ng/ml
- Creat Serum 0,29 mg/dl (0,7–1,2), Phosphor Serum 2,5 mg/dl (3,4–6,2)
- Parathormon 34,0 pg/ml (12–74), TSH 1,79 uU/ml (0,4–4,0), freies T4 1,37 ng/dl (0,8–1,9)
- Leukozyten 10,93, Neutrophile 6,99, Neutrophile % 63,9 (31–51), Lymphozyten % 28,8 (38–42)

Alle anderen Ergebnisse waren normal.

Verlauf

In Ecuador konnte dem Knaben bisher niemand helfen. Nach jetzigem Erkenntnisstand handelt es sich vermutlich um einen Phosphatdiabetes.

Eine Behandlung im Ausland scheint bislang unrealistisch, weil man zurzeit nicht weiss, an wen man sich wenden sollte, und die Kosten für die Familie nicht tragbar sind.



Abbildungen: Schwarz

Abb. 1: Klinik

Aufruf

Falls Sie selber Erfahrungen mit eigenen Patienten oder möglichen weiteren Diagnosen haben, freuen wir uns über Mitteilungen – auch zu Adressen von Spezialisten. Bitte senden Sie Ihre Mitteilung an:
foundation@orphanhealthcare.com
Vielen Dank!

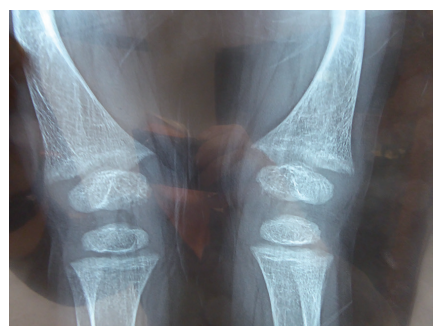


Abb. 2: Röntgenbilder

Univ. Prof. Dr. med. Nikolaus Schwarz
Lexergasse 9
A-9020 Klagenfurt
nikolaus.schwarz@gmx.net