

Ectopische calcificatieaandoeningen

3 december 2024

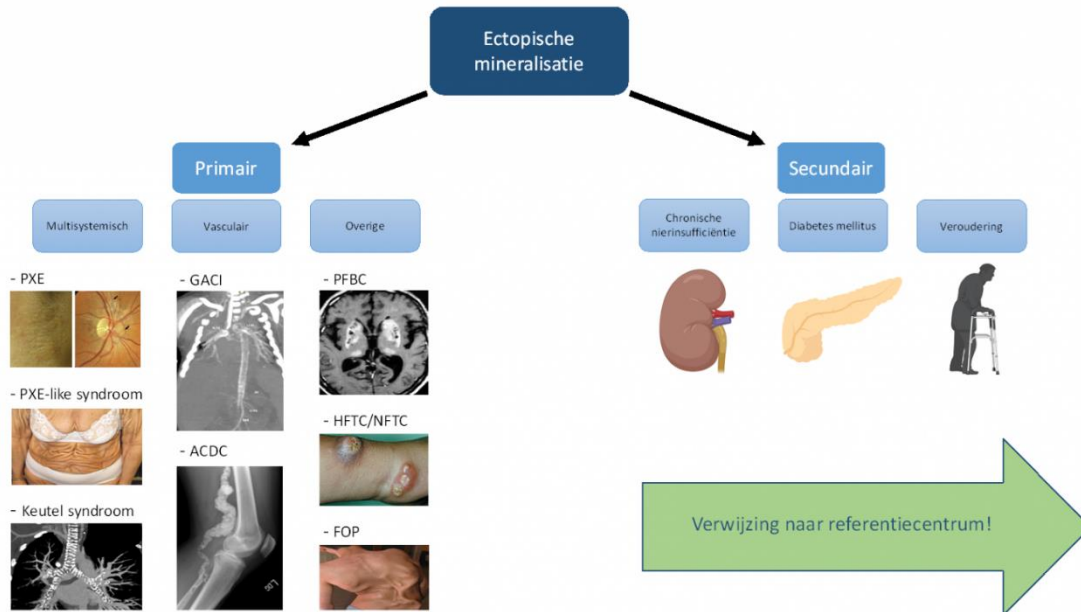
© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

Wat behoort niet tot de secundaire gevolgen van ectopische calcificatieaandoeningen?

- a. Cardiovasculaire ziektes
- b. Chronische nierinsufficiëntie
- c. Diabetes mellitus
- d. Veroudering

Fysiologische biomineralisatie is een complex, multifactorieel metabool proces dat in normale omstandigheden beperkt blijft tot de extracellulaire matrix (ECM) van botten, tanden en verkalkt gewrichtskraakbeen. Hoewel de concentraties van calcium en anorganische fosfaten (Pi) hun oplosbaarheid in de meeste menselijke weefsels overstijgen, leidt dit doorgaans niet tot mineralisatie van deze weefsels, en dit dankzij een evenwichtige wisselwerking tussen de factoren die de mineralisatie stimuleren en deze die de mineralisatie inhiberen.

Mineraliserende weefsels moeten enerzijds in staat zijn de procalcificerende mechanismen te activeren om calcificatie te doen plaatsvinden en anderzijds moeten ze antimineralisatiefactoren bevatten om een escalatie van het calcificatieproces te kunnen verhinderen. Een dergelijke escalatie kan immers leiden tot een overmatige en ongecontroleerde afzetting van mineralen in het weefsel. Wanneer het precare evenwicht tussen deze regulerende mechanismen verstoord geraakt, kan ectopische ("buiten de normale locatie") mineralisatie ontstaan die aan de basis ligt van een spectrum van ectopische calcificatieaandoeningen.



Het spectrum van primaire en secundaire ectopische mineralisatieaandoeningen. ACDC: arterial calcification due to CD73 deficiency; FOP: fibrodysplasia ossificans progressiva; GACI: generalized arterial calcification of infancy; HFTC: hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis; NFTC: normophosphatemic familial tumoral calcinosis; PFBC: primary familial brain calcification; PXE: pseudoxanthoma elasticum.

Enkele voorbeelden met korte toelichting (zie het volledige artikel voor de details):

- **Pseudoxanthoma elasticum (PXE)** is een autosomaal recessieve aandoening die het gevolg is van ectopische mineralisatie en fragmentatie van elastinevezels in de extracellulaire matrix.
- **Het syndroom van Keutel** is een multisystemische autosomaal recessieve aandoening, waarvan de eerste symptomen ontstaan op kinderleeftijd (5-15 jaar). Het wordt gekenmerkt door een stenose van de perifere arteria pulmonalis en een abnormale ossificatie van het (para)tracheale, het bronchiale, het rib-, het auriculaire of het neuskraakbeen.
- **Veralgemeende arteriële calcificatie bij zuigelingen (GACI)** is een zeer zeldzame autosomaal recessieve aandoening die bij een honderdtal, voornamelijk personen van het Kaukasische ras is beschreven. De aandoening treft vooral zuigelingen jonger dan 6 maanden. GACI wordt gekenmerkt door arteriële stenosen als gevolg van myo-intimale proliferatie in de musculaire arteriën en ernstige myocardiale ischemie door de uitgebreide kalkafzettingen in de kransslagaders.

- **Arteriële calcificatie als gevolg van een CD73-deficiëntie** (ACDC) is een autosomaal recessieve aandoening waarvan de eerste symptomen vaak ontstaan op adolescentenleeftijd. Kenmerkend voor ACDC is de uitgebreide calcificatie van de arteriën van de onderste ledematen (iliacale, femoro-popliteale en tibiale vaten), terwijl de kransslagaders typisch gespaard blijven.
- **Primaire familiale calcificaties van de basale ganglia** (PFBC), vroeger ook wel de ziekte van Fahr genoemd, is een autosomaal dominante neurodegeneratieve aandoening met een onbekende prevalentie. De ziekte treft voornamelijk volwassenen. PFBC wordt gekenmerkt door bilaterale, symmetrische calcificaties in de basale ganglia. Ectopische mineralisatie kan ook voorkomen in de nucleus dentatus, de thalamus, de cerebrale cortex en het centrum semiovale.
- **Hyper- en normofosfatemische familiale tumorale calcinose** (HFTC en NFTC) zijn autosomaal recessieve aandoeningen gekenmerkt door een metastatische in plaats van een dystrofische mineralisatie. De eerste symptomen ontstaan meestal in het eerste of het tweede levensdecennium. De belangrijkste klinische manifestatie van HFTC/NFTC is de ectopische mineralisatie van de huid en het subcutane weefsel, hoofdzakelijk rond de gewrichten van de bovenste ledematen en de heup.

Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[Primaire ectopische mineralisatieaandoeningen: van \(vaat\)verkalking tot syndroom](#)

Auteur(s): A. DECOCK, E. DE VILDER, L. NOLLET, O. VANAKKER

DOI: 10.47671/TVG.77.20.072

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.