

Король К.С.

НЕФРОПАТИЧЕСКИЙ ЦИСТИНОЗ: РЕДКИЙ И СЛОЖНЫЙ ДИАГНОЗ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ПЕДИАТРА

**Научные руководители: д-р мед. наук, проф. Козыро И.А.,
канд. мед. наук, доц. Белькевич А.Г.**

1-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Актуальность. Нефропатический цистиноз (НЦ) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся накоплением кристаллов цистина внутри лизосом и сопровождающееся прогрессирующим поражением интерстициальной ткани почек с исходом в хроническую болезнь почек (ХБП) в детском возрасте. НЦ – одна из наиболее частых наследственных причин синдрома Фанкони (СФ), проявляющегося тубулярной протеинурией, глюкозурией, фосфатурией, гипофосфатемией, метаболическими ацидозом, полиурией и полидипсией, рахитическими деформациями скелета.

Цель: представить генетические, клинические и лабораторные особенности НЦ, которые могут быть использованы для своевременной диагностики данной патологии.

Материалы и методы. В исследование включены все пациенты (n=4) с НЦ, наблюдавшиеся во 2-ГДКБ г. Минска с 2004 года. Проанализированы возраст на момент дебюта и установления диагноза, данные биохимического анализа крови (БАК), общего анализа мочи (ОАМ), расчетная скорость клубочковой фильтрации (рСКФ) по формуле Шварца, суточный белок (Рt) и глюкоза мочи, суточная экскреция электролитов, кислотно-основное состояние (КОС), результаты ультразвукового исследования мочевыделительной системы (УЗИ МВС) при первичном обследовании. Обработка данных выполнена в Statistica 10,0 и Excel. При описании количественных данных использовались медиана (Me) и интерквартильный размах (25%–75%), качественных показателей – количества (n) и доли (%).

Результаты и их обсуждение. Все 4 пациента (3 девочки и 1 мальчик) без отягощенного наследственного анамнеза имели инфантильную форму НЦ. Первыми проявлениями заболевания в возрасте 7,5 (4,0–13,0) месяцев у $\frac{3}{4}$ детей были изменения в ОАМ в виде Рt (0,284 (0,115–0,45) г/л) и глюкозурии, у $\frac{1}{4}$ – полиурия и полидипсия, у всех пациентов отмечалась задержка темпов физического развития. Показатели БАК (креатинин, мочевины, кальций, фосфор, щелочная фосфатаза, калий, натрий, хлориды) и рСКФ были в пределах возрастной нормы. У всех пациентов по результатам КОС установлен метаболический ацидоз: рН 7,35 (7,3–7,41), ВЕ -7,5 (-12,4–3) ммоль/л, HCO_3^- 18 (12,7–21) ммоль/л. Суточная экскреция Рt, глюкозы, кальция, фосфора, калия, натрия, хлоридов с мочой не превышала референтные значения. При первом УЗИ МВС у $\frac{1}{4}$ пациента установлен двусторонний нефрокальциноз. Из сопутствующей патологии у $\frac{1}{4}$ ребенка диагностирована дистрофия роговицы, у $\frac{2}{4}$ – деформации скелета (О-образные нижние конечности, рахитические четки на ребрах, воронкообразная грудная клетка). На основании жалоб и клинико-лабораторных данных был выставлен диагноз СФ и назначено симптоматическое лечение. Однако ранний дебют, поражение нескольких систем, прогрессирование нарушения функций почек при дальнейшем наблюдении позволили предположить наследственный характер заболевания и рекомендовать проведение генетического исследования. У $\frac{3}{4}$ пациентов обнаружена гомозиготная мутация в гене *CTNS*, что подтвердило диагноз НЦ, у $\frac{1}{4}$ ребенка НЦ выставлен в 13 лет после обнаружения кристаллов цистина в роговице. Таким образом, возраст постановки НЦ составил 8 (3–15) лет. Из специфической терапии $\frac{2}{4}$ пациентов получали цистеамин внутрь, $\frac{3}{4}$ – глазные капли, содержащие цистеамин. У $\frac{3}{4}$ детей к 8 (8–12) годам установлена терминальная стадия ХБП с последующей трансплантацией почки в 9 (9–16) лет.

Выводы. Ранний дебют заболевания, наличие клинических и лабораторных признаков СФ, возможность проведения генетического тестирования позволяет своевременно установить диагноз нефропатического цистиноза, назначить специфическую терапию, тем самым замедлить прогрессирование ХБП и облегчить симптомы со стороны органов зрения.