

РЕДКИЙ И СЛОЖНЫЙ ДИАГНОЗ НЕФРОПАТИЧЕСКОГО ЦИСТИНОЗА В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Король К.С., Белькевич А.Г., Козыро И.А.

Белорусский государственный медицинский университет, Минск,
Республика Беларусь

Актуальность. Нефропатический цистиноз (НЦ) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное накоплением цистина в лизосомах, проявляющееся синдромом Фанкони (СФ) и прогрессирующим течением с исходом в хроническую болезнь почек (ХБП) в детском возрасте.

Материалы и методы. В исследование включены все пациенты (n=4) с НЦ, наблюдавшиеся во 2-ГДКБ г. Минска с 2004 по 2025 гг. Проанализированы возраст на момент дебюта и установления диагноза, данные БАК, ОАМ, рСКФ по Шварцу, суточная экскреция белка (Pt), глюкозы и электролитов, КОС, результаты УЗИ МВС при первичном обследовании. Обработка данных выполнена в Statistica 10,0 и Excel.

Результаты и их обсуждение. 3 девочки и 1 мальчик без отягощенного наследственного анамнеза имели инфантильную форму НЦ. Первые проявления НЦ в возрасте 7,5 (4,0–13,0) месяцев у 3/4 детей – изменения в ОАМ (Рt (0,284 (0,115–0,45) г/л) и глюкозурия), у 1/4 – полиурия и полидипсия. У всех пациентов отмечалась задержка темпов физического развития. Показатели БАК, рСКФ, суточная экскреция Рt, глюкозы, электролитов с мочой были в пределах возрастной нормы. У всех пациентов в КОС установлен метаболический ацидоз: рН 7,35 (7,3–7,41), ВЕ -7,5 (-12,4–-3) ммоль/л, НСО₃- 18 (12,7–21) ммоль/л. При первом УЗИ МВС у 1/4 пациента выявлен двусторонний нефрокальциноз, из сопутствующей патологии у 1/4 – дистрофия роговицы, у 2/4 – деформации скелета. На основании жалоб и клинико-лабораторных данных выставлен диагноз СФ, назначено симптоматическое лечение. Однако ранний дебют, поражение нескольких систем, прогрессирование нарушения функций почек позволили предположить наследственный характер заболевания и рекомендовать генетическое исследование. У 3/4 пациентов обнаружена гомозиготная мутация в гене CTNS, что подтвердило НЦ, у 1/4 – НЦ выставлен в 13 лет после выявления кристаллов цистина в роговице. Таким образом, возраст постановки НЦ составил 8 (3–15) лет. Из специфической терапии 2/4 пациента получали цистеамин внутрь, 3/4 – глазные капли с цистеамином. У 3/4 детей к 8 (8–12) годам установлена тХБП с последующей трансплантацией почки в 9 (9–16) лет.

Выводы. Ранний дебют заболевания, наличие клинико-лабораторных признаков СФ, возможность генетического тестирования позволяют своевременно диагностировать НЦ, назначить специфическую терапию, тем самым замедлить прогрессирование ХБП и облегчить симптомы со стороны органов зрения.



Материалы конференции

Бухара-2025