

Силкович А.С., Богданович А.И.
РЕДКИЙ И СЛОЖНЫЙ ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ДЕНТА У ДЕТЕЙ
Научные руководители д-р мед. наук, профессор Козыро И.А,
канд. мед. наук, доцент Белькевич А.Г.
1-я кафедра детских болезней
Белорусский государственный медицинский университет

Актуальность. Болезнь Дента (БД) – X-сцепленная проксимальная тубулопатия, характеризующаяся низкомолекулярной протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом и прогрессированием в хроническую болезнь почек (ХБП) в детском возрасте. Распространенность БД в настоящее время остается неизвестной, что связано с редкой диагностикой заболевания. На данный момент в Республике Беларусь подтверждено 6 случаев БД.

Цель: представить генетические, клинические и лабораторные особенности БД, которые могут быть использованы для своевременной диагностики данного заболевания у детей.

Материалы и методы. В исследование включены 6 пациентов с БД, наблюдающиеся во 2-ГДКБ г. Минска с 2005 по 2023 гг. Проанализированы возраст на момент дебюта и установления диагноза, данные биохимического анализа крови (БАК), общего анализа мочи (ОАМ), суточная экскреция (СЭ) солей, кальция и белка с мочой, кислотно-основное состояние (КОС) при первичном обследовании и в динамике (через 5 лет), результаты ультразвукового исследования мочевыделительной системы (УЗИ МВС). 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 (%), зависимые группы сравнивались по критерию Вилкоксона (T).

Результаты и их обсуждение. Все 6 пациентов (из 5 семей) – это мальчики, 50,0% из них имеют 1 тип БД и 50,0% – второй тип БД. Первым проявлением заболевания в возрасте 1,5 (1,0–2,0) года были изменения в ОАМ в виде протеинурии (Pt) 0,477 (0,043–0,562) г/л у всех пациентов и глюкозурии – у 2/6. Показатели БАК и КОС на момент дебюта в пределах референтных значений: креатинин 36,1 (30,1–50,3) мкмоль/л, мочевины 3,2 (2,7–3,9) ммоль/л, мочевого кислоты 2008,6 (1032,0–2062,0) мкмоль/л, калий 4,4 (4,3–4,6) ммоль/л, кальций 2,42 (2,40–2,49) ммоль/л, фосфор 1,69 (1,55–1,83) ммоль/л, pH 7,39 (7,36–7,43), BE -1,6 (-2,5–0,9) ммоль/л, HCO₃ 23,5 (22,0–24,1) ммоль/л. Белок, кальций, фосфор в суточной моче составили 0,12 (0,08–0,26) г/сутки, 1,84 (0,94–3,90) мкмоль/сут, 9,2 (6,0–13,1) ммоль/сут соответственно. Первое УЗИ МВС установило наличие микрокальцинатов у 2/6 пациентов. СЭ оксалатов с мочой составила 2,05 (1,1–2,7) мг/сут, поэтому первым диагнозом у всех пациентов была оксалатная кристаллурия. 4/6 мальчиков имели отягощенный семейный анамнез по заболеваниям почек (Pt, МКБ, ХБП у родственников мужского пола по материнской линии) и нарастание Pt при дальнейшем наблюдении и проводимом лечении. Уровень β₂-микроглобулина превышал 4 мг/л (при норме до 0,015 мг/л) у всех пациентов. Из сопутствующей патологии у 2/6 мальчиков диагностирована врожденная катаракта и нарушение психо-речевого развития (два родных брата). Отягощенный семейный анамнез по заболеваниям почек, наличие 2 случаев с идентичной сопутствующей патологией в одной семье позволили предположить наследственный характер патологии и рекомендовать генетическое исследование. У 3/6 обнаружена мутация в *CLCN5* гене, у 2/6 мутация в *OCRL* гене (сибсы), у 1/6 генетическое исследование проведено не было. Таким образом, возраст постановки диагноза БД составил 6 (5–8) лет. При сравнении лабораторных показателей на момент дебюта и через 5 лет значительно выше уровень СЭ фосфатов (9,2 (6,0–13,1) и 20,2 (15,5–24,4) ммоль/сут, T=0,00, p=0,043) и сывороточного креатинина (36,1 (30,1–50,3) и 55,0 (52,3–57,9) мкмоль/л, T=1,00, p=0,046). Через 7 (5–9) лет у 4/6 пациентов диагностирована ХБП 2–4 стадии.