

Плевако А.Г.

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ: X-СЦЕПЛЕННЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ

Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Шепелькевич А.П.

Кафедра эндокринологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. X-сцепленный гипофосфатемический рахит(XLN)-редкое наследственное заболевание, характеризующееся почечной потерей фосфата. Среди наследственных форм оно является наиболее распространенным, с предполагаемой распространенностью 1 случай на 20000 новорожденных.

Цель: на основе анализа клинического случая и данных литературы выделить ключевые диагностические маркеры X-сцепленного гипофосфатемического рахита, позволяющие своевременно верифицировать диагноз и дифференцировать его от других форм рахита.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ амбулаторной медицинской карты пациентки. Были изучены данные анамнеза заболевания, выписных эпикризов, проводимых методов диагностики и исследования заболевания для установления заключительного диагноза.

Результаты и их обсуждение. Анализ анамнеза заболевания пациентки показал, что дебют заболевания отмечается с раннего детства(с 6 месяцев-замедление роста, с 3,5 лет-деформация ног). Помимо этого низкорослость отмечается в 15 лет-140 см, в возрасте 20 лет-154 см. С детства тяжёлое течение заболевания: гипофосфатемия(0,57-0,84 ммоль/л), высокая щелочная фосфатаза(532-718 Ед/л), выраженная варусная деформация голеней, потребовавшая многократных остеотомий по Илизарову(2022-2024 гг.). Осложнения и сопутствующая патология: остеопороз шейки бедренных костей(Z-критерий до -3,1) при нормальной плотности позвонков. Признаки аутоиммунного тиреоидита(АИТ) по УЗИ и высоким АТ-ТПО(152-608 Ед/л) с развитием первичного гипотиреоза(ТТГ до 7,39). Нефрокальциноз? В УЗИ 2012 г.- “гиперэхогенные пирамиды”, поздних данных нет, но требуется контроль. Верификация диагноза была проведена с помощью полноэкзомного секвенирования и выявила гетерозиготную мутацию в интроне 9 гена PHEX(нарушение сайта сплайсинга), что соответствует X-сцепленному доминантному типу наследования(OMIM 307800). Лечение и его эффективность: традиционная терапия(фосфаты+кальцитриол) не обеспечила полной коррекции фосфора и не предотвратила тяжёлых деформаций. Хирургическая коррекция деформаций-многоэтапная, в временным положительным эффектом. На момент последнего осмотра(2026 г.) получает левотироксин 25 мкг/сут, витамин Д 1000 МЕ/сут, Редукто 4 капс/сут, кальцитриол 0,5 мг.

Выводы. Данные анализа предоставленного клинического случая свидетельствуют о необходимости своевременной диагностики с акцентом на правильной интерпретации рутинных анализов: стойкая гипофосфатемия в сочетании с фосфатурией и нормальным или повышенным уровнем щелочной фосфатазы-ключевой диагностический способ установления диагноза. Для подтверждения диагноза, особенно в сомнительных случаях, необходимо стремиться к проведению молекулярно-генетического анализа(поиск мутации в гене PHEX). Это позволяет дифференцировать XLN от других, не менее редких тубулопатий.

У пациентки выявлены сопутствующие состояния, требующие динамического контроля: аутоиммунный тиреоидит с гипотиреозом, анемия легкой степени, остеопороз шейки бедра. Это указывает на необходимость мультидисциплинарного ведения (эндокринолог, нефролог, ортопед, реабилитолог).