

Коляго В.И., Зароченцева А.А.

КАТАМНЕСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПАЦИЕНТОВ С ТУБУЛОПАТИЯМИ С ВЕДУЩИМ СИНДРОМОМ АНОМАЛИЙ СКЕЛЕТА

Научные руководители: д-р мед. наук, доц. Козыро И.А.,

канд. мед. наук, доц. Белькевич А. Г.

1-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Тубулопатии (ТП) – гетерогенная группа заболеваний наследственного или приобретенного характера, причинами которых являются нарушения тубулярного транспорта электролитов, минералов, воды и органических веществ. По ведущему синдрому ТП классифицируются на 3 группы: с полиурией, аномалиями скелета (почечные остеопатии) и нефролитиазом.

Цель: представить характеристику ТП с ведущим синдромом аномалий скелета.

Материалы и методы. В исследование включены пациенты (n=12) с впервые установленным за период с 2019 по 2023 гг. диагнозом фосфат-диабет (ФД), почечно-канальцевый ацидоз (ПКА) и синдром де Тони-Дебре-Фанкони (СДДФ). Проанализирован возраст на момент дебюта и установления диагноза, наследственный анамнез, результаты лабораторных и инструментальных методов исследования. Обработка данных проводилась с использованием Statistica 10 и Microsoft Excel. При описании количественных данных использовались медиана (Me) и интерквартильный размах (25%–75%), качественных показателей – количества (n) и доли (%).

Результаты и их обсуждение. Соотношение по полу мальчики/девочки (%) составило 6/6 (50,0/50,0), возраст на момент проведения исследования – 7 (3–12) лет, дебюта заболевания – 1 (1–2) год, на момент установления диагноза – 5,5 (1–11,5) лет. Структура тубулопатий представлена следующим образом: ПКА – 6/12 (50,0%) случаев, ФД – 5/12 (41,7%) и СДДФ – 1/12 (8,3%). С учетом анализа родословных предположен аутосомно-рецессивный тип наследования у 10/12 (83,3%), Х-сцепленный – у 2/12 (16,7%). Жалобы на деформации нижних конечностей предъявляли 5/12 (41,7%) пациентов, изменение лабораторных показателей – 6/12 (50,0%), задержку темпов физического развития – 2/12 (16,7%), полидипсию и полиурию – 2/12 (16,7%). Показатели биохимического анализа крови: фосфор 1,14 (0,74–1,56) ммоль/л, кальций 1,87 (1,27–2,49) ммоль/л, щелочная фосфатаза 558,7 (221,0–868,1) Е/л. У 3/12 (25,0%) детей установлены изменения в общем анализе мочи в виде протеинурии 0,25 (0,15–0,38) г/л. Показатели кислотно-основного состояния: рН 7,36 (7,33–7,38), бикарбонат 21,1 (19,1–22,4) ммоль/л, дефицит буферных оснований -3,2 (-5,3–1,8) ммоль/л, при этом у 6/12 (50,0%) пациентов наблюдался метаболический ацидоз. Суточная экскреция фосфатов составила 13,2 (9,7–15,8) ммоль/сут, кальция – 0,66 (0,29–1,32) ммоль/сут. У 4/12 (33,3%) детей при первом УЗИ мочевыделительной системы выявлены следующие изменения: синдром «гиперэхогенных пирамид» у 2/4, кальцинаты у 1/4 и диффузные изменения в паренхиме почек у 1/4. Пациентам с ПКА и СДДФ с заместительной целью назначен 4% раствор натрия бикарбоната из расчета 10–15 ммоль/кг/сут, детям с ФД – активный метаболит витамина Д (кальцитриол) в дозировке 0,02–0,05 мкг/кг/сут.

Выводы. Представленной группой ТП одинаково часто болеют девочки и мальчики (6/12 (50,0%)). ТП дебютирует в возрасте 1 (1–2) год с появления О-образных деформаций голеней (5/12 (41,7%) пациентов), что свидетельствует о необходимости исключения у детей раннего возраста ТП при наличии искривлений нижних конечностей. ТП – сложная для диагностики группа заболеваний, что подтверждается продолжительным временным интервалом в 4,5 (0–9,5) года до установления диагноза.