

ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ: ОТ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ К ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ

ВВЕДЕНИЕ. Гипофосфатемический рахит (ГФР) — это наследственная группа заболеваний, обусловленная повышенным выведением фосфора из организма, что приводит к нарушению минерализации костной ткани, с последующим развитием клинической картины рахита.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Из анамнеза известно, с 6 месяцев недостаточная прибавка в массе тела и замедление прибавки в росте, с 9 месяцев варусная деформация нижних конечностей. консультирована эндокринологом. После 1 года появились изменения в б/ анализе крови ЩФ 1103 Е/л, фосфор 0,82 ммоль/л. На рентгенограмме варусная деформация нижних конечностей. Консультирована эндокринологом. При исследовании кариотипа данных за хромосомную патологию не выявлено. В 2 года консультирована генетиком: рахитоподобное заболевание, фосфат диабет; неоднократно рекомендовано обследование - поиск мутаций в гене FGF23. Принимала витамин Д в дозе 10000МЕ.

В возрасте 2,5 лет ребенок поступил в педиатрическое отделение ОДКБ с прогрессирующей задержкой роста (SDS роста -3,38).

После телемедицинской консультации со специалистами ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России было проведено молекулярно-генетическое исследование, с использованием панели «Рахитоподобные заболевания»: в гене PHEX в интроне 15 выявлена гетерозиготная мутация с. 1645+1G>A (rs886041225; HGMD:CS992468). Пациенту установлен диагноз: X-сцепленный доминантный ГФР. О-образная деформация нижних конечностей.

Дважды проходила обследование в НМИЦ эндокринологии: в 3 года по данным рентгенографии трубчатых костей выраженность рахита в костях предплечий 4 балла, в бедренных и большеберцовых костях 3 балла, общий индекс выраженности рахита (RSS, Rickets Severity Score)=7 баллов. При повторной госпитализации в возрасте 3г10 месяцев, в терапии назначен препарат моноклональных антител к фактору роста фибробластов 23, Burosumab, в настоящее время единственный эффективный метод лечения ГФР.

Введение препарата осуществляется в эндокринологическом отделении ОДКБ, Проведено 7 инъекций. Состояние ребенка удовлетворительное, улучшение динамики роста ребенка SDS роста от (-3,68) до (-2,7).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Увеличение доступности молекулярно-генетического исследования расширяет возможности своевременной диагностики редких заболеваний, обеспечивает более раннее назначение патогенетически обоснованной таргетной терапии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Анализ медицинской документации девочки З.Р., 4,5 лет, находившейся на обследовании и лечении в условиях БУЗОО Областная детская клиническая больница г. Омск.



Рис. 1 Ребенку 2,5 года



Рис. 2 Ребенку 4 года

КОНТАКТЫ. Власенко Наталья Юрьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом ДПО ФГБОУ ВО ОмГМУ, врач детский эндокринолог БУЗОО ОДКБ, главный внештатный детский эндокринолог МЗ Омской области, Омск, Россия. Телефон: +7 (903)-927-48-49
E-mail: vlaso@mail.ru