

Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ. Гипофосфатемический рахит (ГФР) относится к гетерогенной группе генетических заболеваний, связанных с дефектом реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах, проявляющихся фосфатурией, гипофосфатемией и рахитическими деформациями скелета. Частота Х-сцепленного доминантного ГФР составляет 3,9:100 000 новорожденных. Верификация формы ГФР проводится по результатам молекулярно-генетического исследования. Раннее выявление и начало патогенетической терапии определяют прогноз заболевания и качество жизни пациентов.

РЕЗУЛЬТАТЫ. По результатам обследования установлено: задержка роста (SDS роста $-2,47SD$), рахитические деформации скелета (рахитические «браслетки» и «четки», О-образная деформация ног), гипофосфатемия (фосфор до 0,64 ммоль/л), повышение ЩФ до 1188 Ед/л, гиперфосфатурия (TRP=67 %), выраженные рахитические изменения метафизов по данным рентгенографии (RSS=8 баллов). По совокупности клинических и лабораторных признаков установлен диагноз «Гипофосфатемический рахит», пациентка была направлена на госпитализацию в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» с целью верификации формы заболевания и определения тактики терапевтического вмешательства. По результатам молекулярно-генетического анализа обнаружена гетерозиготная мутация с.1996C>T (p.Gln666Ter) в гене PHEX. Решением консилиума пациентке была рекомендована терапия препаратом моноклональных антител к фактору роста фибробластов-23.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Пациентка 1 г 11 мес. При обращении к врачу детскому эндокринологу жалобы на низкорослость, изменение походки. Пациентке проведено обследование: биохимический и гормональный анализ крови с расчетом индекса тубулярной реабсорбции фосфатов (TRP, %) и максимума TRP к скорости клубочковой фильтрации (TmP/GFR, ммоль/л), оценка суточной экскреции фосфора и кальция с мочой, соотношение кальция/креатинина в моче, рентгенография нижних конечностей с определением RSS (Rickets Severity Scale), массовое параллельное секвенирование (МПС, NGS), панель «Рахитоподобные заболевания» (22 гена).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Комплексная оценка показателей парциальных функций почек, фосфорно-кальциевого обмена в крови и моче у пациента с фенотипом рахитоподобного заболевания имеют важное значение для своевременного установления правильного диагноза.

КОНТАКТЫ.
Шайтарова Анна
Владимировна,
+7 (904)-499-39-02
annashaytarova@mail.ru