

## Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Т.В. Варламова,<sup>1,2</sup> Ильина Е.Д.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО "Петрозаводский государственный университет", г. Петрозаводск Россия

<sup>2</sup>ГБУЗ РК "Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича"

### Семейный случай X-сцепленного гипофосфатемического рахита

**ВВЕДЕНИЕ.** Распространенность X-сцепленного гипофосфатемического рахита (Х-ГФР) составляет 1 случай на 20000-60000 человек. Причиной заболевания является мутация в гене PHEX, приводящая к избытку фактора роста фибробластов 23. Избыток фактора роста фибробластов приводит к потере фосфатов почками и снижению активности витамина D, что уменьшает всасывание фосфатов в кишечнике. в 70% случаев Х-ГФР является семейной формой. Х-ГФР наследуется по доминантному типу, сцепленному с X-хромосомой.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Доношенный мальчик от 1 беременности на фоне отягощенного акушерского анамнеза (у мамы гипофосфатемический рахит, установлен в 4 года). Роды путем кесарева сечения. Вес при рождении 3760, длина 51 см. По Апгар 9/9 баллов. В 8 мес у мальчика выявлены рахитические деформации скелета.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** В Биохимическом анализе крови: гипофосфатемия (0,83 мк моль/л). повышение уровня щелочной фосфатазы (2139 U/l) и паратгормона 14,76 пнмоль/л (референс 0,68-9,39), кальций общий 2,37 ммоль/л. Гиперфосфатурия (тубулярная реабсорбция фосфатов снижена до TRP 75,6%). На рентгенограмме костей предплечья признаки активного рахита. С 1 месяца жизни ребенок получал холекальциферол в дозе 1000 МЕ, с 8 мес 4000МЕ. Проведено молекулярно-генетическое исследование (панель генов "Рахитоподобные заболевания" (22 гена)). Выявлена протяженная делеция в гемизиготном состоянии, включающий 15 экзон гена PHEX. С 10 мес возраста инициирована терапия препаратом фосфорного буфера -калий двухосновный фосфат/натрий одноосновный фосфат дигидрат. Благодаря фонду "Круг добра", с 1 г 5 мес ребенок стал получать терапию препаратом Буросуаб из расчета 0,8 мг/кг массы тела каждые две недели (пероральные фосфаты и аналоги витамина D отменены). На данный момент терапия длится 1г 6 мес. Отмечается значительное улучшение двигательной активности ребенка, особенно в первые 10 дней после инъекции, уменьшение деформации нижних конечностей, нормализация показателя фосфора крови.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Своевременное генетическое исследование данному ребенку подтвердило диагноз X-сцепленный гипофосфатемический рахит в возрасте 10 месяцев. Благодаря фонду "Круг добра" данный пациент получает патогенетическое лечение с хорошим клиническим результатом.

#### КОНТАКТЫ.

Варламова Татьяна Валентиновна,

E-mail: [varlamova@sampo.ru](mailto:varlamova@sampo.ru)