

КЛИНИКО-РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКОГО РАХИТА (ГР) И ВИТАМИН-D-ЗАВИСИМОГО РАХИТА (ВДЗР) У ДЕТЕЙ

Балахонова Я. И., Шварц В. Д.

Научный руководитель: профессор, д.м.н. Левиашвили Жанна Гавриловна
Кафедра факультетской педиатрии
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Балахонова Яна Игоревна — студент 5 курса, Педиатрического факультета.
E-mail: yana.balakhonova@yandex.ru

Ключевые слова: гипофосфатемический рахит, витамин-D-зависимый рахит, почечная остеодистрофия, рахитические деформации конечностей.

Актуальность исследования: ГР — наследственная тубулопатия, обусловленная мутациями генов, кодирующих белки-транспортёры, участвующие в реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах почек с нарушением фосфатного гомеостаза, характеризуется фосфатурией, гипофосфатемией, рахитическими деформациями, остеомалацией, низкорослостью. ВДЗР — наследственные заболевания с нарушением биосинтеза и активации витамина D, характеризующиеся гипокальциемией, мышечными спазмами, судорогами, симптомами рахита [1,2,3].

Цель исследования: оценить клинические и клинико-рентгенологические особенности у детей с ГР и ВДЗР.

Материалы и методы исследования: в исследование включены 51 пациент с ВДЗР тип AI, AII, BII: 16 девочек, 35 мальчиков, средний возраст — 6,1 лет и 61 пациент с ГР: 41 девочка, 20 мальчиков, средний возраст — 7,8 лет. 112 детей разделены на 3 возрастные группы (гр): I гр (1–3 лет) — 25 детей, II гр (4–9 лет) — 51, III гр (10–18 лет) — 36 детей. Статистический анализ проводился в программе Statistica 6.0.

Результаты: из 61 ребенка с ГР варусная деформация нижних конечностей выявлена у 69%, варусно-торсионная (19%), вальгусная (12%), соха vara (16%), «утиная походка» (100%), рахитическая деформация грудной клетки и позвоночника (32%). Установлены у 61 ребенка деформация суставов (тазобедренных), их патологическая подвижность у 16%, задержка роста (35%), укорочение нижних конечностей (20%), мышечный гипотонус (37%), статико-динамическая недостаточность нижних конечностей (35%), боли в костях (26%), метафизарная и эпифизарная дисплазии (9%), деформация и склероз замыкательных пластинок в области зон роста (15%). Отмечена резистентность при лечении ГР кальцитриолом и препаратами фосфатов.

У детей при ВДЗР выявлены варусная ось нижних конечностей (31%), вальгусная деформация нижних конечностей (69%), соха vara (16%), «утиная походка» (33%), рахитическая деформация грудной клетки и позвоночника (31%), деформация суставов (коленные) (12%), патологическая подвижность суставов (8%), задержка роста (58%), укорочение нижних конечностей (22%), мышечный гипотонус (43%), боли в нижних конечностях (40%), нарушение слуха (14%). Статико-динамическая недостаточность установлена в 31%. Отмечен положительный эффект от терапии кальцитриолом и препаратами кальция.

Выводы: клинические и клинико-рентгенологические особенности ГР у детей представлены: в I гр — рахитом, варусной деформацией нижних конечностей, задержкой роста, краниосиностозами, снижением двигательной активности; II гр — низкорослостью, прогрессирующей деформацией нижних конечностей, кариесом, остеомалациями, болями в костях, мышцах, суставах, скованностью, гипотонией мышц, нарушением походки; III гр — псевдопереломами, остеоартритами, остеофитами, энтезопатиями, спинальными стенозами, снижением слуха, прогрессирующей статико-динамической недостаточности с костной инвалидизацией.

Особенность ВДЗР — преобладание симптомов рахита — позднего закрытия родничков, гиперплазии остеоидной ткани, деформации нижних конечностей (варусно/вальгусная).

Литература

1. Савенкова Н.Д., Левиашвили Ж.Г., Андреева Э.Ф., Семенова О.А., Папаян К.А., Наследственные болезни почек у детей. Под ред. Н.Д. Савенковой. — СПб.: ООО «Левша. Санкт-Петербург», 2020. — 440 с.
2. Левиашвили Ж.Г. Тубулопатии с ведущим синдромом рахита, почечного канальцевого ацидоза и алкалоза, редкие синдромы у детей: Автореф. дисс. ... д-ра мед. наук 14.01.08 — педиатрия. СПб., 2015.
3. Haffner D1,2, Emma F3, Eastwood DM4,5, Duplan MB6,7,8, Bacchetta J. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia., Nat Rev Nephrol. 2019 Jul;15(7):435-455. doi: 10.1038/s41581-019-0152-5.