

Особенности ренального синдрома Фанкони у пациентов с нефронофтизом

Научный руководитель – Левиашвили Жанна Гавриловна

Каплина Александра Владимировна

Студент (специалист)

Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия,

Санкт-Петербург, Россия

E-mail: kaplina_shi@mail.ru

Введение: Нефронофтиз (НРФ) - аутосомно-рецессивное заболевание почек, продукты генов НРФ локализованы в *primary cilia* - сенсорных органеллах, находящихся на апикальной поверхности клеток канальцев почек [2]. Ренальный синдром Fanconi - тубулопатия, характеризующаяся генерализованным дефектом систем транспорта аминокислот, глюкозы, бикарбонатов, фосфатов, кальция в проксимальных канальцах почек [1].

Цель: Выявить особенности клиники, диагностики ренального синдрома Fanconi у 5 детей при нефронофтизе (НРФ).

Пациенты и методы: Обследованы 5 детей с НРФ (2 девочки, 3 мальчика): 1 мальчик с инфантильным типом, 4 детей с ювенильным типом. Средний возраст детей $8,8 \pm 1,4$ лет. Оценивались клинический анализ крови, КОС, Ca, P, K, Na, Cl, уровни креатинина, мочевины, паратиреоидного гормона в крови. Оценена функция почек по СКФ в формуле Schwartz, канальцевая реабсорбция фосфатов (КРФ), МКРФ/СКФ, фосфат/креатининовый (P/Cr) и кальций/креатининовый (Ca/Cr) индексы. Генетическое исследование проведено у 1 пациента.

Результаты: У 4 детей с ювенильным НРФ установлены анемия, гипофосфатемический рахит со снижением КРФ $67,2 \pm 4,0\%$, МКРФ/СКФ $1,1 \pm 0,2$, вальгусной деформацией конечностей и прогрессированием статико-динамической недостаточности, проксимальный канальцевый метаболический ацидоз. У 3 детей гиперкальциурия $4,3 \pm 2,8$ мг/дл с вторичным гиперпаратиреозом (ПТГ от 47 до 819,4 пг/мл), протеинурия $0,9 \pm 0,6$ г/сут. Глюкозурия - у 2 детей. При обследовании у 5 детей установлено нарушение функции почек - хроническая болезнь почек (ХБП) С2-С3 у 3; С5 - у 2 девочек 11 и 12 лет, 1 мальчика в 18 лет. По результатам УЗИ у всех детей выявлено уменьшение объема почек, мелкие кисты в паренхиме почек, снижение дифференцировки почечной ткани. У грудного ребенка с инфантильным НРФ выявлена мутация del 12p, мелкие кисты в паренхиме обеих гипоплазированных почек (объем правой почки 11,2 см³, левой - 7,1 см³), микрогнатия, ларингомалиция, ДМПП. На 24 сутки диагностировано острое повреждение почек (ОПП), креатинин 0,171 ммоль/л, мочевина 21,8 ммоль/л, анемия - Hb 106 г/л, гиперкалиемия. Неполный синдром Fanconi (протеинурия, глюкозурия, гиперфосфатурия, метаболический ацидоз) выявлен в 6 мес, отмечены малые прибавки веса, задержка психомоторного развития, рахит. В 2 года установлена ХБП С3 (СКФ 39,3 мл/мин/1,73 м²). Детям проводились терапия фосфатным буфером, активными метаболитами витамина D (рокальтрол), коррекция КОС, при ХБП С5 гемодиализ у 3 детей.

Выводы: Нефронофтиз у детей проявлялся симптомокомплексом ренального синдрома Fanconi с исходом в ХБП. Синдром Fanconi свидетельствует о снижении реабсорбции в проксимальных канальцах, поэтому необходима терапия фосфатным буфером, витамином D, коррекция метаболического ацидоза.

Источники и литература

- 1) Савенкова Н. Д., Папаян А. В., Левиашвили Ж. Г. Тубулопатии в практике педиатра. Санкт-Петербург, 2006.
- 2) Raghavan V., Weisz O. Flow stimulated endocytosis in the proximal tubule // Curr Opin Nephrol Hypertens. 2015. No. 24. P. 359–365.