

**Низкая щелочная фосфатаза – ключ к выявлению орфанной патологии:
анализ данных Федерального центра**

Научный руководитель – Костик Михаил Михайлович

Алимов Мирзонуриддин Мирзоолимович

Выпускник (специалист)

Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия,
Санкт-Петербург, Россия

E-mail: mirzonuriddin@mail.ru

Актуальность. Гипофосфатазия (ГФФ) – прогрессирующее орфанное метаболическое заболевание с мультисистемным поражением, возникающее из-за вариантов в гене ALPL, кодирующем тканенеспецифическую щелочную фосфатазу (ЩФ). Вследствие многообразия функций ЩФ, пациенты с ГФФ могут наблюдаться разными специалистами, такими как ревматолог, гастроэнтеролог, нефролог, ортопед, невролог, стоматолог, эндокринолог. Эпидемиологические исследования распространенности данного заболевания в большинстве стран мира не проводились.

Цель. Определить частоту встречаемости низких ЩФ в различных отделениях Федерального центра за календарный год.

Материалы и методы. Анализ лабораторных показателей ЩФ и их сравнение с референсами у детей от 0 до 17 лет, проходивших обследование и лечение в ФГБОУ ВО СПбГПМУ МЗ РФ в 2024 году. Оценка анамнеза, основного и сопутствующих заболеваний, тактики лечения проведена ретроспективно посредством изучения медицинской документации.

Результаты. На протяжении рассматриваемого времени всего проведено 12622 измерений ЩФ, из которых в 1338 (10,60%) случаях уровни ЩФ оказались ниже возрастных норм по референсным нормам. В 3/1338 (0,22%) случаях гипофосфатаземия наблюдалась из-за генетически диагностированной ГФФ. У 1199/1338 (89,61%) детей возможной причиной снижения ЩФ являлись, как само заболевание, так и проводимая терапия основного и сопутствующих заболеваний, дефицитные состояния на фоне тяжелого воспалительного или нейродегенеративного процессов, белково-энергетической недостаточности, эндокринопатий. В 136/1338 (10,17%) случаях причина гипофосфатаземии не верифицирована. Распределение этих детей по нозологическому профилю показало следующие результаты: преобладали пациенты с перинатальной и ревматической (по 29/136; 21,32% каждая) и неврологической патологией – 38/136 (27,94%). Реже гипофосфатаземия встречалась у детей с нефрологическими (4/136; 2,94%), гастроэнтерологическими (13/136; 9,56%), эндокринными, хирургическими и кардиологическими (по 3/136; 2,21% каждое), ортопедическими (7/136; 5,15%), пульмонологическими (6/136; 4,41%) и острым инфекционным (1/136; 0,73%) заболеваниями.

Заключение. Оценка результатов активности ЩФ за календарный год в Федеральном центре показал снижение фермента ниже возрастных референсов в 10,60%. В преобладающем количестве случаев (89,61%) снижение ЩФ связано с течением основного заболевания и проводимой терапией. Вторичные причины гипофосфатаземий в 10,17% неизвестны – гетерогенность профиля патологии диктует необходимость проведения молекулярно-генетического исследования этой группе больных в целях осторожности по наличию ГФФ.