

ОТ СИНДРОМА ФАНКОНИ К НЕФРОПАТИЧЕСКОМУ ЦИСТИНОЗУ

1-я кафедра детских болезней

Белькевич А.Г., Король К.С., Козыро И.А.

Нефропатический цистиноз (НЦ) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся накоплением кристаллов цистина внутри лизосом и сопровождающееся прогрессирующим поражением интерстициальной ткани почек с исходом в хроническую болезнь почек (ХБП) в детском возрасте. НЦ – одна из наиболее частых наследственных причин синдрома Фанкони (СФ), проявляющегося тубулярной протеинурией (Pt), глюкозурией, фосфатурией, гипофосфатемией, метаболическими ацидозом, полиурией и полидипсией, рахитическими деформациями скелета.

Цель: представить генетические, клинические и лабораторные особенности НЦ, которые могут быть использованы для своевременной диагностики данной патологии.

Результаты и их обсуждение

1. Все 4 пациента (3 девочки и 1 мальчик) без отягощенного наследственного анамнеза имели инфантильную форму НЦ.
2. Первыми проявлениями заболевания в возрасте 7,5 (4,0–13,0) месяцев у 3/4 детей были изменения в ОАМ в виде Pt (0,284 (0,115–0,45) г/л) и глюкозурии, у 1/4 – полиурия и полидипсия, у всех пациентов отмечалась задержка темпов физического развития.
3. Показатели БАК, рСКФ, суточная экскреция Pt, глюкозы, электролитов с мочой не превышали референтные значения.
4. У всех пациентов по результатам КОС установлен метаболический ацидоз: рН 7,35 (7,3–7,41), BE -7,5 (-12,4–-3) ммоль/л, HCO₃⁻ 18 (12,7–21) ммоль/л.
5. При первом УЗИ МВС у 1/4 пациента установлен двусторонний нефрокальциноз.
6. Из сопутствующей патологии у 1/4 ребенка диагностирована дистрофия роговицы, у 2/4 – деформации скелета (О-образные нижние конечности, рахитические четки на ребрах, воронкообразная грудная клетка).

На основании жалоб и клинико-лабораторных данных был выставлен диагноз СФ и назначено симптоматическое лечение.

Однако ранний дебют, поражение нескольких систем, прогрессирование нарушения функций почек при дальнейшем наблюдении позволили предположить наследственный характер заболевания и рекомендовать проведение генетического исследования.

У 3/4 пациентов обнаружена гомозиготная мутация в гене *CTNS*, что подтвердило диагноз НЦ, у 1/4 ребенка НЦ выставлен в 13 лет после обнаружения кристаллов цистина в роговице.

Таким образом, возраст постановки НЦ составил 8 (3–15) лет. Из специфической терапии 2/4 пациентов получали цистеамин внутрь, 3/4 – глазные капли, содержащие цистеамин. У 3/4 детей к 8 (8–12) годам установлена терминальная ХБП с последующей трансплантацией почки в 9 (9–16) лет.

Ранний дебют заболевания, наличие клинических и лабораторных признаков СФ, возможность проведения генетического тестирования позволяет своевременно установить диагноз НЦ, назначить специфическую терапию, тем самым замедлить прогрессирование ХБП и облегчить симптомы со стороны органов зрения.