

БОЛЕЗНЬ ДЕНТА: ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ДИЛЕММА

1-я кафедра детских болезней

Козыро И.А., Белькевич А.Г., Силкович А.С., Богданович А.И.

Болезнь Дента (БД) –

Х-сцепленная проксимальная тубулопатия, характеризующаяся низкомолекулярной протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом и прогрессированием в хроническую болезнь почек (ХБП) в детском возрасте. На данный момент в Республике Беларусь подтверждено 6 случаев БД.

Цель. Представить генетические, клинические и лабораторные особенности БД, которые могут быть использованы для своевременной диагностики данного заболевания у детей.

Задачи

1. Изучить анамнез пациентов с БД.
2. Проанализировать генеалогический анамнез, возраст на момент дебюта и установления диагноза.
3. Оценить лабораторные показатели на момент первичного обследования и в динамике (через 5 лет), результаты УЗИ мочевого выделительной системы (УЗИ МВС).

Результаты

1. Все 6 пациентов (из 5 семей) – мальчики, 50,0% из них имеют 1 тип БД и 50,0% - 2 тип.
2. У 4/6 пациентов отягощенный анамнез по заболеваниям почек: протеинурия, МКБ, ХБП у родственников мужского пола по материнской линии.
3. Манифестировала БД в возрасте 1,5 (1,0–2,0) года с изменений в ОАМ в виде протеинурии 0,477 (0,043–0,562) г/л у всех пациентов и глюкозурии – у 2/6.
4. Первое УЗИ МВС установило микрокальцинаты у 2/6 пациентов.
5. Суточная экскреция оксалатов составила 2,05 (1,1–2,7) мг/кг/сут (при норме не более 1 мг/кг/сут), поэтому первым диагнозом у всех пациентов была оксалатная кристаллурия.

6. Уровень β 2-микроглобулина превышал 4 мг/л (норма 0–0,015 мг/л) у всех пациентов.

7. Из сопутствующей патологии у 2/6 мальчиков (сиссы) диагностирована врожденная катаракта и нарушение психоречевого развития.

Отягощенный семейный анамнез по заболеваниям почек, наличие 2 случаев с идентичной сопутствующей патологией в одной семье позволили предположить наследственный характер заболевания и рекомендовать генетическое исследование



У 3/6 пациентов обнаружена мутация в CLCN5 гене, у 2/6 – в OCRL гене (два родных брата), у 1/6 генетическое исследование проведено не было



Возраст постановки диагноза БД составил 6 (5–8) лет.

8. При сравнении лабораторных показателей на момент дебюта и через 5 лет статистически значимо выше уровень суточной экскреции фосфатов (9,2 (6,0–13,1) и 20,2 (15,5–24,4) ммоль/сут, $T=0,00$, $p=0,043$) и сывороточного креатинина (36,1 (30,1–50,3) и 55,0 (52,3–57,9) мкмоль/л, $T=1,00$, $p=0,046$).

9. Через 7 (5–9) лет у 4/6 пациентов диагностирована ХБП 2–4 стадии.

Болезнь Дента – сложное для диагностики заболевание, однако тщательно собранный наследственный анамнез, возможность проведения генетического тестирования позволяет своевременно установить диагноз, назначить терапию, тем самым замедлить прогрессирование ХБП