

Научная статья

УДК 616.71-007.157-02: [616.379-008.64-02: 616.152.18-008.64]-056.76-036.1

DOI: 10.17816/pmj401142-150

ФОСФАТ-ДИАБЕТ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОГО ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКОГО РАХИТА

А.М. Мифтахова

Пермский государственный медицинский университет имени академика Е.А. Вагнера, Россия

PHOSPHATE DIABETES: A CLINICAL CASE OF FAMILY HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS

А.М. Miftakhova

E.A. Vagner Perm State Medical University, Russian Federation

Цель. Проанализировать случай редкой наследственной патологии минерально-костного обмена.

Материалы и методы. В представленном материале описана клиническая картина течения гипофосфатемического рахита у двух членов одной семьи.

Результаты. По полученным результатам прослеживается явное различие в тяжести течения в зависимости от пола. У матери ребенка определяется течение заболевания с более поздним дебютом и осложнениями со стороны нижних конечностей, однако пациентка смогла самостоятельно выносить и родить ребёнка. У мальчика – раннее выявление, прогрессирование осложнений с раннего возраста со стороны костной системы с нарушением со стороны органов зрения и неврологической симптоматикой (головные боли, внутричерепная гипертензия).

Выводы. Клинический пример актуален для врачей практического звена. Необходима разработка алгоритмов мониторинга осложнений фосфат-диабета и поиска патогенетической терапии.

Ключевые слова. Гипофосфатемический рахит, витамин D, костная деформация, фосфат-диабет, семейный случай.

Objective. To describe the clinical picture of the course of hypophosphatemic rickets in two members of the same family. Phosphate diabetes is a rare hereditary pathology of mineral and bone metabolism.

Materials and methods. There is presented a clinical picture of the course of hypophosphatemic rickets in two members of the same family.

Results. According to the results obtained, there is a clear difference in the severity of the disease course depending on the sex. The child's mother had a course of the disease with a late onset and complications from the lower extremities, but the patient was able to bear and give birth to a child on her own. The boy had an early detection, early progression of complications of the skeletal system with visual impairment and neurological symptoms (headaches, intracranial hypertension).

© Мифтахова А.М., 2023

тел. +7 963 871 91 56

e-mail: albinamiftahova91@mail.ru

[Мифтахова А.М. – кандидат медицинских наук, аспирант кафедры патологической физиологии].

© Miftakhova A.M., 2023

tel. +7 963 871 91 56

e-mail: albinamiftahova91@mail.ru

[Miftakhova A.M. – Candidate of Medical Sciences, postgraduate student, Department of Pathological Physiology].

Conclusions. The clinical example is relevant for practitioners. It is necessary to develop algorithms for monitoring the complications of phosphate diabetes and searching for pathogenetic therapy.

Keywords. Hypophosphatemic rickets, vitamin D, bone deformity, phosphate diabetes, family case.

ВВЕДЕНИЕ

Гипофосфатемический рахит (фосфат-диабет) – наследственная тубулопатия с дефектом реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах и высокая резистентность к обычным дозам витамина D, следствием чего является гиперфосфатурия, гипофосфатемия, клиника рахита [1].

Актуальность изучения фосфат-диабета связана со множеством нерешенных проблем у пациентов, страдающих данной патологией [2]. Открытыми остаются вопросы диагностики, медикаментозной терапии, диспансерного наблюдения и реабилитации пациентов при осложнениях [3]. Несвоевременная диагностика гипофосфатемического рахита связана с большим сходством клиники с другими генетически детерминированными метаболическими нарушениями и заболеваниями минерально-костного обмена [4; 5]. Малое количество публикаций с клиническими примерами фосфат-диабета за последние годы также приводит к позднему выявлению данной патологии в клинической практике [6; 7].

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациент Б., мальчик, возраст 6 лет 5 месяцев, житель Пермского края (дата рождения 13.09.2015). Явка на амбулаторный прием к детскому эндокринологу с жалобами на задержку роста и деформацию нижних конечностей.

Анамнез. Ребенок от 1-й беременности, 1-е роды, естественные. Срок гестации 36 недель. По шкале Апгар 9 баллов, вес и рост при рождении 3134 г, рост 49 см, окружность головы 34 см, окружность груди 33 см. На грудном вскармливании до 12 месяцев.

Наследственный анамнез. Отец пациента Б., рост 160 см, здоров. Мать пациента Б., рост 150 см, страдает фосфат-диабетом.

В возрасте 6 месяцев (10.03.2016) впервые обратились к генетику в Краевую детскую клиническую больницу г. Перми (КДКБ) по причине отягощенного наследственного анамнеза. Активных жалоб не предъявляли. Объективно: состояние удовлетворительное, рост 59 см, масса 5700 г. ИМТ = 16,6 кг/м², SDS имт = -0,56, SDSр = -1,23, рост ниже среднего. Большой родничок открыт – 1,5 × 2 см. Проявлений рахита не выявлено. Со стороны других органов и систем патологии не выявлено.

Биохимическое исследование крови: уровень активности щелочной фосфатазы и кальция в крови в норме, уровень фосфора в крови 0,6 ммоль/л (норма 1,45–2,16 ммоль/л) – понижен, уровень фосфора в суточной моче 27 ммоль/сутки (норма 0,6–15 ммоль/л) – повышен, уровень кальция в моче в норме. Заключение по лабораторным исследованиям: гипофосфатемия и гиперфосфатурия.

Рекомендовано: проведение молекулярно-генетического исследования для уточнения диагноза. Родители отказались, так как исследование стоит дорого.

На основании пониженного уровня фосфора в крови, повышенных значений экскреции фосфора в моче и отягощенного наследственного анамнеза поставлен диагноз фосфат-диабета. Назначено лечение: витамин D («Аквдетрим») по 2500 МЕ (5 капель) в сутки. Контроль лечения: один раз в 10 дней (проба Сулковича).

В возрасте 1 года 5 месяцев (15.03.2017) повторная консультация генетика в КДКБ г. Перми. Жалобы на задержку роста, мышечную слабость, деформацию нижних ко-

нечностей с момента, как начал ходить (с 11 месяцев). Объективно: состояние удовлетворительное, рост 72 см (+ 13 см за 11 месяцев), масса 9,5 кг (+3,8 кг за 11 месяцев). ИМТ = 18,3 кг/м², SDS имт = +1,56, SDSp = -3,8. Большой родничок закрыт. Проявление рахита: деформация нижних конечностей (варусная деформация голеней). Со стороны других органов и систем патологии не выявлено.

Биохимическое исследование: в крови уровень активности щелочной фосфатазы 950 Ед/л (норма 156–369), фосфор 0,7 ммоль/л (норма 1,45–2,16), кальций в норме, в суточной моче уровень фосфора в моче 32 ммоль/сутки (норма 0,6–25), уровень кальция в моче в норме. УЗИ почек без патологии. На рентгенологическом исследовании нижних конечностей: изменение метафизов большеберцовых, малоберцовых костей и варгусная деформация голени. Все 11 месяцев пациент получал регулярно витамин D («Аквадетрим») по 5 капель в сутки (2500 МЕ), по месту жительства один раз в 1,5–2 месяца проводили пробу по Сулковичу: без признаков гипервитаминоза витамина D.

Заключение врача-генетика: основной диагноз: фосфат-диабет. Х-сцепленное наследование? Сопутствующий диагноз: соматогенная низкорослость. Рекомендовано: генетическое обследование для уточнения варианта мутации гена.

На основании жалоб, анамнеза, клиники и исследований была проведена коррекция лечения: таблетки кальцид (на основе яичной скорлупы) по одной таблетке один раз в день, витамин D («Аквадетрим») по 3500 МЕ (7 капель) один раз в день, длительно. Контроль активности щелочной фосфатазы в крови и кальция в моче один раз в 14 дней. Родители от генетического исследования отказались.

С 1 года 5 месяцев пациент регулярно наблюдается у генетика, невролога и орто-

педа. Диспансерное наблюдение у невролога с 1 года 6 месяцев с диагнозом: синдром внутричерепной гипертензии. Диспансерное наблюдение у ортопеда с 1 года 6 месяцев: плоскостопие и варгусная деформация голеней.

В возрасте 2 лет 3 месяцев (от 22.12.2017) рентгенография тазобедренных и коленных суставов: разрыхленность метафизов длинных трубчатых костей.

В возрасте 3 лет (от 27.09.2018) повторная консультация генетика. Жалобы на деформацию нижних конечностей. Рост 82 см, вес 11,75 кг. Варусная деформация голеней. Биохимическое исследование крови от 19.09.2018: уровень активности щелочной фосфатазы 648 Ед/л (норма 156–369), фосфор 0,5 ммоль/л (норма 1,45–2,16), кальций 2,4 ммоль/л (в норме 2,2–2,7). Диагноз: фосфат-диабет. Лечение: раствор витамина D («Аквадетрим») по 10 капель (5000 МЕ) один раз в день. Таблетки кальция: по 2 таблетке один раз в день. Рекомендовано: УЗИ почек и наблюдение ортопеда, молекулярно-генетическое исследование. Повторное заключение врача-генетика. Основной диагноз: фосфат-диабет. Х-сцепленное наследование? Осложнение: варгусная деформация нижних конечностей. Сопутствующий диагноз: соматогенная низкорослость.

В возрасте 3 лет (29.09.2018) впервые проконсультирован эндокринологом в КДКБ г. Перми. Жалобы на искривление нижних конечностей, задержку роста, деформацию черепа и периодические головные боли. Объективно на осмотре у эндокринолога: состояние удовлетворительное. Рост 82 см (+10 за 1,5 года), вес 11,75 кг (+2 кг за 1,5 года), ИМТ = 17,8 кг/м², SDS имт = +1,69, SDSp = -4,09. Глазные яблоки с признаками экзофтальма, деформация формы черепа. Заключение детского эндокринолога: основной диагноз: фосфат-диабет. Осложнение: синдромальная задержка роста. Варгусная

деформация нижних конечностей. Сопутствующий: экзофтальм. Деформация черепа. Рекомендовано: компьютерная томография черепа, консультации офтальмолога и нейрохирурга.

В возрасте 3 лет 2 месяцев. Консультация окулиста (от 15.11.2018): основной диагноз: застойный диск зрительного нерва. Проведена компьютерная томография черепа: заращение сагиттального шва.

Заключение: заращение сагиттального шва. Консультация нейрохирурга (20.12.2018) с диагнозом: краниосиностоз сагиттального шва. Скафоцефалия. Синдром внутричерепной гипертензии. Фосфат-диабет. Рекомендовано оперативное лечение. Повторная консультация окулиста в возрасте 3 лет 5 месяцев (12.02.2019): застойный диск зрительного нерва обоих глаз, хроническое течение. Ангиопатия сетчатки обоих глаз.

В возрасте 3 лет 5 месяцев (15.02.2019) пациент проконсультирован нейрохирургом в г. Тюмени в Федеральном центре нейрохирургии. Проведено оперативное лечение: микрохирургическая краниопластика сагиттального краниосиностоза.

Повторная компьютерная томография черепа после операции от 16.02.2019 (на второй день после операции): кости свода черепа в состоянии после микрохирургической краниопластики сагиттального краниосиностоза. В области оперативного вмешательства гематом нет.

Повторная консультация окулиста (на 4-й день после операции) от 19.02.2019: диагноз: застойный диск зрительного нерва обоих глаз, хроническое течение. Ангиопатия сетчатки обоих глаз. Рекомендовано: осмотр офтальмолога в динамике с контролем состояния глазного дна, УЗИ глазных яблок, оптическая когерентная томография.

Осмотр перед выпиской из Федерального центра нейрохирургии от 20.02.2019. Локальный статус при выписке: послеопераци-

онная рана чистая, без признаков воспаления, с формирующимся за счет первичного натяжения тканей рубцом, швы состоятельные. Пациент после операции с положительной динамикой, головных болей нет.

Биохимический анализ крови от 22.02.2019: активность щелочной фосфатазы 547 Ед/л (норма 156–369), фосфор 0,8 ммоль/л (норма 1,45–2,16), кальций 1,23 ммоль/л (норма). Получает регулярно витамин D в дозе 8 капель (4000 МЕ) один раз в день и таблетки кальцида по одной таблетке один раз в день.

В возрасте 3 лет 6 месяцев (26.03.2019) компьютерная томография черепа. Заключение: состояние после микрохирургической краниопластики, полиоссальная фиброзная дисплазия костей черепа, венозная мальформация мягких тканей затылочной области слева. Повторная консультация нейрохирурга от 27.03.2019, КДКБ г. Перми: пациент после операции с положительной динамикой, головные боли отсутствуют, нет прогрессирования деформации черепа. Диагноз: краниосиностоз. Послеоперационное состояние, краниопластика. Рекомендовано: наблюдение у невролога, КТ головного мозга один раз в год.

В возрасте 3 лет 9 месяцев (27.06.2019) повторная консультация окулиста в КДКБ г. Перми. Диагноз: застойный диск зрительного нерва обоих глаз, хроническое течение. Гиперметропия слабой степени обоих глаз. Рекомендовано: осмотр офтальмолога в динамике с контролем состояния глазного дна, УЗИ глазных яблок и оптическая когерентная томография.

Повторная консультация генетика в возрасте 3 лет 10 месяцев (от 04.07.2019): жалобы на деформацию голени, низкий рост, боли в ногах после физической нагрузки. Объективно: состояние удовлетворительное, рост 86 см (+ 4 см за 8 месяцев), масса 13,5 кг (+2 кг за 8 месяцев),

ИМТ = 18,6 кг/м², SDS имт = +2,24, SDSp = -4,1. Варгусная деформация голеней, больше выражена при ходьбе слева. Выступающая реберная апертура. Биохимический анализ крови от 11.06.2019: щелочная фосфатаза 1177 Ед/л (норма 3–258). Основной диагноз: фосфат-диабет. X-сцепленное наследование? Осложнение: варгусная деформация нижних конечностей. Застойный диск зрительного нерва обоих глаз, хроническое течение. Сопутствующий диагноз: соматогенная низкорослость. Коррекция лечения: капли витамина D по 10 капель (5000 МЕ), один раз в день, длительно, контроль биохимического анализа крови (активность щелочной фосфатазы, фосфора, кальций) и кальций в моче, УЗИ почек и рентген кистей и нижних конечностей.

В возрасте 4 лет 1 месяца (от 31.10.2019) повторная явка с результатами обследования к врачу-генетику. Биохимический анализ крови от 14.10.2019: кальций 2,4 ммоль/л (в норме), активность щелочной фосфатазы 543 Ед/л (норма 0–500), фосфор 0,86 ммоль/л (норма 1,45–2,16), кальций 1,23 ммоль/л (норма). Рентгенография коленных суставов от 09.2019: бокаловидное расширение метафизарной зоны. Метафизарная пластинка бахромчатая.

Повторно осмотр офтальмолога в возрасте 4 лет 3 месяцев (от 08.11.2019). Диагноз: аномалия развития диска зрительного нерва, частичная атрофия зрительного нерва (миелиновые волокна с обеих сторон). Рекомендована явка на контроль через 6 месяцев.

На приеме у детского эндокринолога¹: на момент осмотра пациенту Б. 6 лет 5 месяцев (25.05.2022). Жалобы на задержку роста, деформацию нижних конечностей. Объективный осмотр: состояние удовлетворительное. На волосистой части головы постоперационные швы, швы состоятельные, без при-

знаков воспаления, головных болей нет, зрение не снижается, психоречевое развитие соответствует возрасту. Стадия полового созревания по Таннеру соответствует Iб стадии. Половое развитие соответствует возрасту. Нижние конечности с варгусной деформацией голеней, «утиная» походка при ходьбе. Иных рахитических проявлений со стороны скелета не выявлено.

Антропометрические данные: рост 100 см (+ 2 см за 6 месяцев), SDS роста = -3,89, вес 19 кг ИМТ = 19 кг/м² SDS ИМТ = +2,06, Площадь тела = 0,61 м². Физическое развитие резко дисгармоничное за счет низкорослости при должнствующем весе. Ожирение 1-й степени обусловлено низким ростом при должнствующей массе тела по возрасту.

Лабораторные и инструментальные исследования от апреля 2022 г. На фоне регулярного приема витамина D («Аквадетрим») в дозе 12 капель (6000 МЕ) один раз в день и препарата кальцида по одной таблетке один раз в день, биохимический анализ крови от 16.04.2022: активность щелочной фосфатазы 535 Ед/л (норма 156–369) – повышен, фосфор 0,79 ммоль/л (норма 1,45–2,16) – понижен, кальций 1,22 ммоль/л (норма), уровень фосфора в суточной моче 29 ммоль/сутки (норма 0,6–15 ммоль/л) – повышен, уровень кальция в моче в норме. УЗИ почек без патологии. УЗИ щитовидной железы без патологии. Рентгенография коленных суставов от 04.2022: бокаловидное расширение метафизарной зоны, метафизарная пластинка бахромчатая, признаки остеопенического синдрома.

Заключение детского эндокринолога от 25.05.2022.

Основной диагноз: фосфат-диабет с гиперфосфатурией.

Осложнение: соматогенная низкорослость. Варгусная деформация нижних конечностей. Остепенический синдром? Кра-

¹ Прием вела автор статьи.

нисинозтоз, постоперационное состояние, положительная динамика.

Сопутствующие диагнозы: аномалия развития диска зрительного нерва, частичная атрофия зрительного нерва.

Рекомендовано пройти генетическое молекулярное обследование по программе «Альфа-Эндо» пациенту Б. и матери пациента, так как семья планирует рождение второго ребенка. Также рекомендована рентгенологическая денситометрия для уточнения наличия остеопении, определения уровня витамина D, паратгормона, ионизированного кальция. По результатам полученных анализов на повторной консультации будет решаться вопрос о применении комплексной терапии, включающей медикаментозную терапию препаратами фосфорного буфера (стартовая доза из расчета 40 мг/кг/сут по элементарному фосфору) в сочетании с альфакальцидолом (стартовая доза 0,5 мкг/сут), также ЛФК и массаж. Обязательно необходим регулярный контроль биохимического анализа крови (активность щелочной фосфатазы, фосфора, кальций) и кальция в моче один раз в 2 недели, УЗИ почек и определение скорости клубочковой фильтрации один раз в 6 месяцев, рентген нижних конечностей один раз в год. Диспансерное наблюдение у врачей: офтальмолог, ортопед, нефролог, нейрохирург, эндокринолог и невролог.

Прогнозируемый рост, развитие и прогрессирование осложнений зависит от течения основного заболевания фосфат-диабета с гипофосфатемическим рахитом. Пациент Б. состоит на учете по инвалидности, связанной с осложнениями фосфат-диабета.

Дополнение к семейному анамнезу пациента Б. Пациентка А (мама пациента Б.), женщина, 31 год, дата рождения 06.05.1991. Болеет фосфат-диабетом, несколько раз прооперирована с целью устранения деформации нижних конечностей, прибавила в росте плюс 5 см за счет операций.

Анамнез пациентки А. Впервые к генетику обратились в возрасте 8 лет (25.12.1998) с жалобами на деформацию голени, на боли в ногах и мышцах, низкий рост, утомляемость. Данные жалобы появились в возрасте 6,5 г., живут далеко от центра, по этой причине не обращались (Коми–Пермяцкий округ, село Юрлы).

На приеме врача-генетика (25.12.1998): на момент осмотра ребенку 8 лет, низкорослость, «утиная походка», варгусная деформация голени и коленных суставов. В возрасте 8 лет 7 месяцев: рост = 112 см (+ 2 см за 8 месяцев), вес = 25 кг (+ 1,5 кг за 8 месяцев), ИМТ = 20 кг/м², SDS имт = +1,2, SDSр = -2,9.

Было проведено обследование (26.12.1998). Биохимическое исследование крови выявило резкое повышение уровня активности щелочной фосфатазы (более 1000 Е/мл), снижение фосфора менее 1,0 ммоль/л, кальций в пределах нормы.

Рентгенологическое исследование нижних конечностей: изменение метафизов большеберцовых, малоберцовых костей и варгусная деформация голени.

На основании жалоб, клиники и лабораторных исследований поставлен диагноз фосфат-диабета.

Назначено лечение: витамин D – масляный раствор по 25 000 ЕД в сутки, препарат фитин по 3 таблетки в день. На фоне лечения и наблюдения в течение многих лет уровень фосфора в крови оставался низким, но активность щелочной фосфатазы в крови была в пределах референсных значений. Деформация голени и коленных суставов прогрессировала вследствие поздней постановки диагноза и несвоевременного начала терапии.

В возрасте 18 лет (18.05.2009) пациентка А. впервые была проконсультирована в «Восстановительной травматологии и ортопедии им. академика Г.А. Илизарова» («ВТО» им. ак. Г.А. Илизарова), г. Курган. На объектив-

ном осмотре нижних конечностей выявлено: варусно-антекурвационная деформация правой большеберцовой кости, щель коленных суставов снижена, субхондральный склероз, деформация межмышечковых бугорков.

В последующем пациентка А. неоднократно проходила оперативное лечение в центре «ВТО» им. ак. Г.А. Илизарова в г. Кургане.

Хронология оперативного лечения в «ВТО» имени ак. Г.А. Илизарова:

- 25.07.2012 (возраст 21 год). Остеосинтез аппаратом Илизарова правого бедра. Остеотомия большеберцовой бедренной кости в проксимальной трети и дистальной трети для коррекции оси.

- 28.08.2012. Остеосинтез аппаратом Илизарова правой голени. Остеотомия большеберцовой кости в проксимальной трети и дистальной трети, малоберцовой кости в дистальной трети.

В результате двух операций устранена варусно-антекурвационная деформация правого бедра и правой голени. Правая нижняя конечность удлинена на 7 сантиметров.

Однако в апреле 2013 г. (возраст 22 года) при явке на контроль в «ВТО» им. ак. Г.А. Илизарова г. Кургана отмечена отрицательная динамика за счет прогрессирования основного заболевания – гипофосфатемического рахита. На объективном осмотре установлено укорочение левой нижней конечности на 5 см, укорочение левого бедра на 3 см за счет деформации, укорочение левой голени на 1 см за счет деформации. Движение в суставах нижних конечностей в полном объеме. Мышечная сила 5 баллов.

С целью коррекции вышеуказанных костных изменений на фоне основного заболевания проведено оперативное лечение в период с 15.04.2013 по 09.09.2013:

- 23.04.2013 (возраст 22 года). Билокальный остеосинтез левой голени аппаратом Илизарова. Период коррекции составил 32 дня. Начало фиксации с 24.05.2013;

- 27.05.2013. Билокальный остеосинтез левого бедра аппаратом Илизарова. Период коррекции составил 20 дней. Аппаратная фиксация голени 140 дней, и бедра – 106 дней. Начало фиксации 17.06.2013 и снятие 09.09.2013.

Пациентка А. была выписана (13.09.2013) из стационара в полимерной лонгете на амбулаторное наблюдение, срок фиксации один месяц. Частичное выздоровление. Состояние удовлетворительное.

В возрасте 24 лет (03.09.2015) пациентка А. родила пациента Б. Роды естественные, без оперативного вмешательства. Пациенту Б. в возрасте 6 месяцев был поставлен диагноз фосфат-диабета, вышеописанный клинический случай. Никто из членов данной семьи не прошел молекулярно-генетическое обследование. Пациентка А. и ее супруг планируют родить второго ребенка.

Консультация ортопеда от 29.06.2021 пациентки А. (возраст 30 лет). Жалобы на периодические боли в области бедра справа. Объективно: прихрамывает при ходьбе, движение в тазобедренных суставах в полном объеме с обеих сторон. Заключение ортопеда: основной диагноз: фосфат-диабет с гиперфосфатурией. Осложнения: варусная деформация нижних конечностей. Состояние после оперативного лечения. Состоит на учете по инвалидности, связанной с фосфат-диабетом. Рекомендовано: рентгенологическое исследование нижних конечностей, биохимическое исследование крови и мочи, определение скорости клубочковой фильтрации, УЗИ почек, консультация нефролога и невролога.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

В вышеописанном клиническом случае семейного фосфат-диабета прослеживаются проявления нерешенных проблем, касающихся ранней диагностики, лечения и про-

филактики осложнений. Случай с пациенткой А.: в результате поздней постановки диагноза и монотерапии высокими дозами витамина D возникли осложнения со стороны опорно-двигательного аппарата, потребовавшие длительного и многократного хирургического лечения. В случае с пациентом Б. – ранняя постановка диагноза на основе клинико-лабораторных данных и наследственного анамнеза, терапия высокими дозами витамина D и биологически активной добавкой кальцид, без применения фосфорсодержащих препаратов. Однако, несмотря на ранее выявление гипофосфатемического рахита и начало лечения витамином D и кальцидом, у пациента Б. возникли множественные осложнения: костная деформация черепа, краниосиностоз сагиттального шва, скафоцефалия, синдром внутричерепной гипертензии, аномалия развития диска зрительного нерва, соматогенная низкорослость и варгусная деформация нижних конечностей. В настоящий момент у пациента Б. наблюдается прогрессирование костной деформации нижних конечностей, что в будущем, возможно, потребует оперативной коррекции.

Следует также отметить, что клиника гипофосфатемического рахита и тяжесть течения у пациентки А. и пациента Б. отличаются. В литературе есть сведения, что у пациентов мужского пола заболевание протекает тяжелее, что также подтверждается нашими клиническими примерами [1–7]. Анализ клинических случаев актуален для практикующих врачей с целью дифференциальной диагностики и своевременного мониторинга осложнений у пациентов с фосфат-диабетом. Также представляется необходимым проведение молекулярно-генетического исследования пациентов и членов их семьи для заблаговременной консультации по вопросам планирования и рождения детей.

ВЫВОДЫ

Таким образом, несмотря на успехи, достигнутые в изучении орфанных заболеваний в нашей стране, требуется дальнейшее углубленное изучение гипофосфатемического рахита для разработки алгоритмов обследования с целью ранней постановки диагноза, своевременного выявления осложнений, комплексного лечения и улучшения качества жизни пациентов и их семей.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Ясонов С.А. Синдромальные краниосиностозы: основные клинические проявления и современные возможности реабилитации. Педиатрия 2012; 5: 114–119.
2. Кузнецова С.Ю., Новиков П.В., Прошлякова Т.Ю., Захарова Е.Ю. Гипофосфатемический рахит у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2013; 4: 14–19.
3. Танкевич З.А., Сукало А.А. Рахитоподобные заболевания у детей. Педиатрия 2010; 3: 5–12.
4. Куликова К.С. Тюльбаков А.Н. Гипофосфатемический рахит: патогенез, диагностика и лечение. Ожирение и метаболизм 2018; 2: 48–56.
5. Васильева Т.Г. Особенности обмена кальция и фосфора у детей раненого возраста. Вестник РАН 2006; 2: 91–95.
6. Адипбаева Г.Ж. Наследственные Тубулопатии: фосфат-диабет. Вестник АГИУВ 2013; 1: 12–13.
7. Прошлякова Т.Ю. Короткая Т.С., Кузнецова С.Ю. Сравнительная характеристика рахитоподобных заболеваний. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2018; 3: 19–25.

REFERENCES

1. Yasonov S.A. Syndromic craniosynostoses: main clinical manifestations and modern

possibilities of rehabilitation. *Pediatrics* 2012; 5: 114–119 (in Russian).

2. Kuznetsova S.Yu., Novikov P.V., Proshlyakova T. Ju., Zabarova E.Ju. Hypophosphatemic rickets in children. *Russian Vestnik of Perinatology and Pediatrics* 2013; 4: 14–19 (in Russian).

3. Tankevich Z.A., Sukalo A.A. Rakhik-like diseases in children. *Pediatrics* 2010; 3: 5–12 (in Russian).

4. Kulikova K.S. Tyulpakov A.N. Hypophosphatemic rickets: pathogenesis, diagnosis and treatment. *Obesity and metabolism* 2018; 2: 48–56 (in Russian).

5. Vasilyeva T.G. Features of calcium and phosphorus metabolism in wounded children. *Vestnik of the Russian Academy of Sciences* 2006; 2: 91–95 (in Russian).

6. Adibaeva G.Zh. Hereditary Tubulopathies: Phosphate-Diabetes. *Vestnik AGIUV* 2013; 1: 12–13 (in Russian).

7. Proshlyakova T.Yu. Korotkaya T.S., Kuznetsova S.Yu. Comparative characteristics of rickets-like diseases. *Russian Vestnik of Perinatology and Pediatrics* 2018; 3: 19–25 (in Russian).

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Вклад автора 100 %.

Поступила: 14.12.2022

Одобрена: 28.12.2022

Принята к публикации: 14.01.2023

Просьба ссылаться на эту статью в русскоязычных источниках следующим образом: Мифтахова, А.М. Фосфат-диабет: клинический случай семейного гипофосфатемического рахита / А.М. Мифтахова // Пермский медицинский журнал. – 2023. – Т. 40, № 1. – С. 142–150. DOI: 10.17816/pmj401142-150

Please cite this article in English as: Miftakhova A.M. Phosphate diabetes: a clinical case of family hypophosphatemic rickets. *Perm Medical Journal*, 2023, vol. 40, no. 1, pp. 142-150. DOI: 10.17816/pmj401142-150