

Қазақстан Ресей Медициналық Университеті



СӨЖ

Тақырыбы: Тубулопатия

Орындаған: Олжабаева А С
Факультет: Жалпы медицина
Тобы: 505 «А»
Тесерген: Нугманова А М

Алматы 2016

* Определение

* **Тубулопатия (от лат. tubula - трубка и pathos - страдание, болезнь) - группа заболеваний, характеризующихся стойкими расстройствами функции почечных канальцев**

* Этиология

- * Первичные тубулопатии чаще всего возникают по таким причинам: нарушение структуры мембран, которые переносят белки; малое количество ферментов, которые отвечают за транспортировку питательных веществ в почки; снижение чувствительности мембран и канальцев к гормонам; изменения в строении клеток мембран.
- * Вторичные возникают из-за: повреждения транспортных канальцев, которые передаются по наследству; заболевания приобретенного характера, в ходе которых происходит нарушение обмена веществ; наличие дисплазии; воспалительные процессы в почках.

*** Основные клинико-лабораторные синдромы тубулопатий**

- * 1. Синдром полиурии**
- * 2. Синдром электролитных расстройств**
- * 3. Синдром нарушения КОС крови**
- * 4. Рахитоподобный синдром**
- * 5. Нефролитиаз**

* Канальцевые функции

- * 1 - *Реабсорбция* ценных для организма неорганических и органических веществ, профильтровавшихся в клубочках;
- * 2 - *Секреция* в просвет канальцев веществ из крови и образующихся в клетках канальцев;
- * 3 - *Концентрация* мочи.

* Классификация тубулопатий в зависимости от главного синдрома

* Аномалии скелета (почечные остеопатии)

* *Первичные:* фосфат-диабет, болезнь де Тони-Дебре-Фанкони, почечный канальцевый ацидоз

* *Вторичные (фенотипически сходные состояния):* D-зависимый рахит, гипофосфатазия, целиакия, псевдогипопаратиреодизм

* Полиурия

* *Первичные:* почечная глюкозурия, почечный несахарный диабет (псевдогипоальдостеронизм)

* *Вторичные:* Нефронофтиз Фанкони, пиелонефрит, цистиноз, тирозинемия, ХПН

* Нефролитиаз

* *Первичные:* Цистинурия, глицинурия, имминоглицинурия, дистальный почечный тубулярный ацидоз

* *Вторичные:* оксалоз и вторичная гипероксалурия, ксантинурия, Синдром Леша-Нигана

* В основе тубулопатий лежит нарушение транспорта в почечных канальцах различных веществ. Различают первичные (наследственные) и вторичные (приобретённые) тубулопатии. При наследственных тубулопатиях нарушается мембранный транспорт в почечных канальцах (ферментная недостаточность, дисплазии клеточных мембран и др.). В основе приобретённых тубулопатии лежат ранее перенесённые или сопутствующие заболевания (повреждения транспортных систем почечных канальцев).

- * К тубулопатиям с преимущественным поражением проксимальных извитых канальцев относится синдром де Тони - Дебре - Фанкони, гликозурия, цистинурия, почечный тубулярный ацидоз, галактоземия, оксалурия и др.
- * Поражение дистальных извитых почечных канальцев, характеризующееся тубулопатией, наблюдается при почечном несахарном диабете, почечном тубулярном ацидозе, при пиелонефрите.

* Наследственные рахитоподобные заболевания

* Витамин D-резистентный рахит
(фосфат-диабет)

* Витамин D-зависимый рахит

* Почечный канальцевый ацидоз

* Болезнь Де Тони-Дебре-Фанкони

* СИНДРОМ

де ТОНИ-ДЕБРЕ-ФАНКОНИ

глюкозофосфатаминовый диабет,

нанизм с витамин-D-резистентным рахитом

- * Тип наследования: А/Д
- * Клиника: рахитоподобные деформации скелета
- * Диагностика: недостаточность проксимальных канальцев
 - * б/х крови: гипофосфатемия, гипокалиемия, ацидоз, гиперхлоремия, повышение активности ЩФ;
 - * б/х мочи: гипераминоацидурия, фосфатурия, глюкозурия, натрийурия, калийурия.
- * Лечение: большие дозы витамина D
- * Прогноз неблагоприятный, ХПН до 15 лет

*** Болезнь**

де Тони-Дебре-Фанкони

- * 1 вариант: грубая задержка физического развития, тяжелые костные деформации и переломы; выражена гипокальцемия, снижена абсорбция Са в кишечнике**
- * 2 вариант: умеренная задержка физического развития, умеренные костные деформации; нормальная абсорбция Са в кишечнике и концентрация в крови**

* Болезнь де Тони-Дебре-Фанкони



* Болезнь де Тони-Дебре-Фанкони



* **Болезнь де Тони-Дебре-Фанкони - б/х**

маркеры

* **Гипокальциемия**

* **Гипофосфатемия**

* **Повышение активности щелочной фосфатазы**

* **Декомпенсированный метаболический ацидоз**

* **Глюкозурия**

* **Гипераминоацидурия**

* **Гиперфосфатурия**

* **Органическая ацидурия, цитратурия**

* **Гиперурикемия**

* ПСЕВДОАЛЬДОСТЕРОНИЗМ (синдром Лиддла)

- * Наследственная а/д тубулопатия (гиперальдостеронизм и минимальная секреция альдостерона)
- * Клиника:
 - * полиурия, полидипсия,
 - * задержка психомоторного развития,
 - * гипокалиемия, алкалоз, артериальная гипертензия.
- * Диагностика: низкий уровень альдостерона, отсутствие ренина в сыворотке.
- * Патофизиология: активация реабсорбции ионов натрия через эпителиальные натриевые каналы (в различных органах) ведет к артериальной гипертензии и снижению реабсорбции ионов калия.
- * Лечение - коррекция гипокалиемии (триамтерен - 10 мг/кг/сут)

*** Суточная потребность
в кальции у детей грудного
возраста составляет
50-55 мг/кг,
у взрослых - только 8 мг/кг**

- * Диетотерапия. Рациональное питание. Преобладание в пище щелочных валентностей; продуктов, богатых кальцием. Режим. Достаточное пребывание на свежем воздухе; гимнастика, массаж.

Витамин D

1-й метод назначения витамина D-2 (по Ю. Е. Вельтищеву, 1989):

Стартовая доза 10.000 — 25.000 МЕ/сут.

Длительность применения 4—6 нед. Затем дозировку увеличивают на 10.000 — 15.000 МЕ/сут до повышения уровня фосфатов в крови и снижения активности щелочной фосфатазы. При положительной рентгенологической динамике костной ткани суточную дозу витамина D не увеличивают.

2-й метод назначения витамина D-2 (по Н. П. Шабанову, 1993)

2000 МЕ/кг/сут

Вместо витамина D2 можно применять:

- * кальцифедиол [25(OH)D3] (20 мкг/кг/сут) или
- * кальцитриол [1.25(OH)2D3] (0.02—0.05 мкг/кг/сут).
- * При лечении препаратами витамина D необходимо:
- * измерение артериального давления;
- * контроль Са, Р и щелочной фосфатазы сыворотки крови;
- * контроль суточной экскреции Са и Р с мочой;
- * проба Сулковича (не реже 1 раза в неделю).

 **Лечение**