

# 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 Д-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 Д-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**