

Министерство здравоохранения Российской Федерации.
ФГБОУ ВО "Северный Государственный Медицинский Университет"

Кафедра педиатрии

Зав. кафедрой: профессор, д.м.н. Малявская С. И.

Преподаватель: к.м.н., доцент Копалин А. К.

Рахитоподобные заболевания у детей



Выполнила:
Студентка VI курса 2 группы
Педиатрического факультета
Мусинская Л.Ю.

Архангельск
2017

- Рахитоподобные заболевания (РПЗ) — это гетерогенная группа **наследственных заболеваний**, связанных с нарушением фосфорно-кальциевого обмена и сопровождающихся **деформациями скелета**.
- РПЗ– группа наследственных **тубулопатий**, клиническая картина которых в ранние сроки заболевания имитирует рахит, но не связана с дефицитом поступающего в организм витамина D; их ведущим синдромом являются аномалии скелета (**почечные остеопатии**).

Патогенез

Патогенетические механизмы формирования первичных (наследственных) тубулопатий связывают со следующими факторами:

- генетически детерминированными нарушениями структуры **мембранных белков-носителей**;
- **энзимопатиями** наследственно обусловленной недостаточностью ферментов, обеспечивающих активный мембранный транспорт;
- изменением чувствительности рецепторов клеток **канальцевого эпителия** к действию гормонов;
- изменениями общей структуры **цитомембран** клеток при дисплазиях, в происхождении которых определенная роль принадлежит наследственным факторам.

Классификация

К РПЗ относятся:

- витамин-D-резистентный рахит
- витамин-D-зависимый рахит
- болезнь де Тони - Дебре – Фанкони
- почечный тубулярный ацидоз

Основные признаки РПЗ

1. Выраженные прогрессирующие деформации скелета
2. Резистентность к лечебным дозам витамина Д
3. Нарушение физического состояния ребенка

Дифференциальная диагностика рентгенологических признаков РПЗ

Рентгенологический метод исследования является одним из ведущих методов диагностики РПЗ.

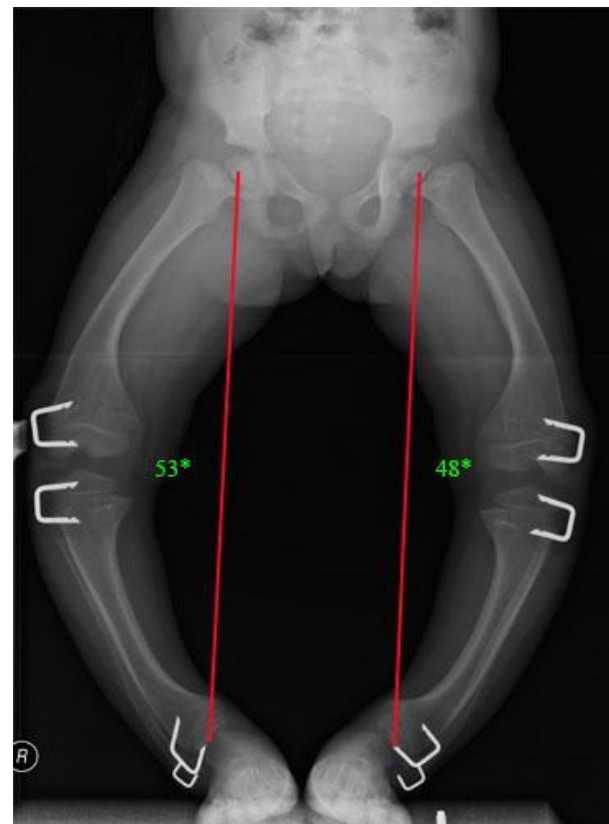
Для оценки костных изменений при РПЗ выполняются следующие рентгеновские снимки:

- костей кистей с захватом предплечий в прямой проекции;
- костей голеней с захватом суставов в прямой проекции с укладкой «носки внутрь».

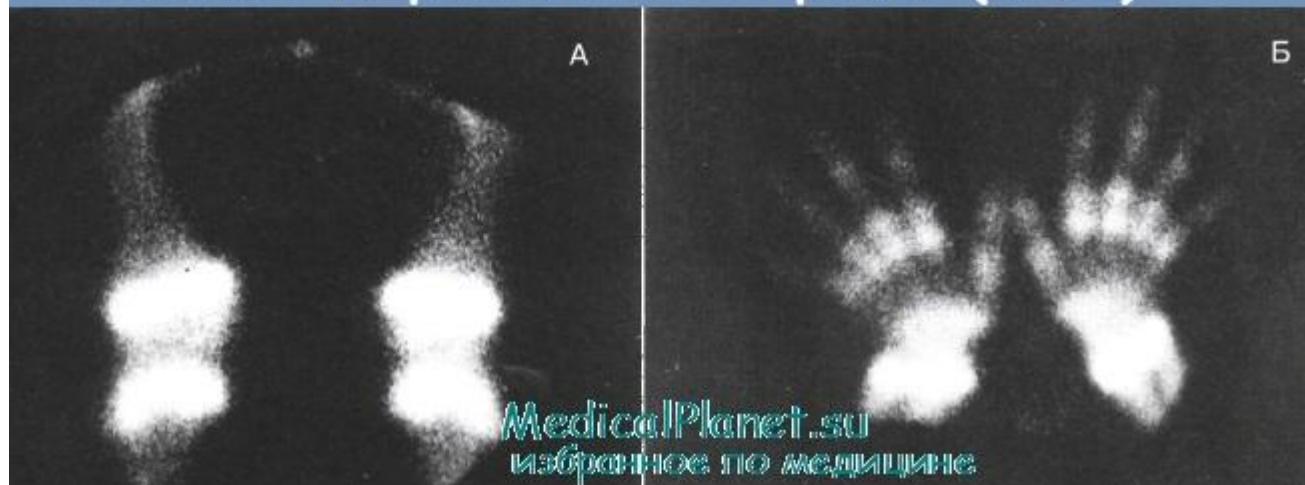
Витамин-D-резистентный рахит

- Варусные деформации костей ног и системный остеопороз.
- энхондральные изменения (разрыхление зоны предварительного обызвествления) умеренно выражены
- костный возраст в большинстве случаев соответствует паспортному.

Витамин D-резистентный рахит (фосфат-диабет)



Витамин D-резистентный рахит (ВДРР)



Почечный тубулярный ацидоз

- вальгусные деформации трубчатых костей;
- выраженный остеопороз с истончением коркового слоя;
- значительное нарушение энхондрального окостенения;
- значительное отставание костного возраста от паспортного;
- течение заболевания более тяжелое;
- нефрокальциноз.

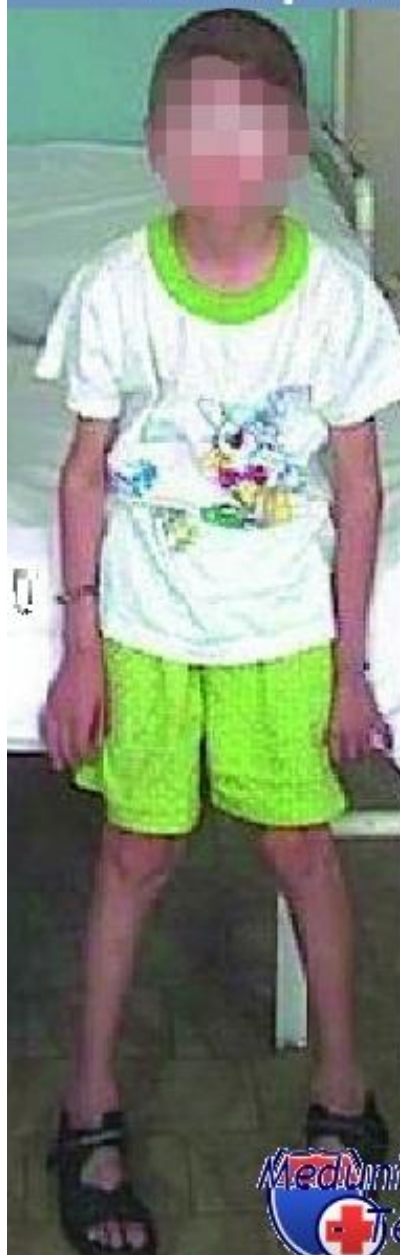
Почечно-канальцевый ацидоз (ТКА)



Болезнь де Тони - Дебре – Фанкони

- тяжелые деформации скелета с преобладанием смешанных, дискордантных, вальгусных нарушений с резким отставанием физического развития, укорочением трубчатых костей;
- выраженный системный остеопороз с истончением коркового слоя, с потерей костной архитектоники и структуры костей;
- резкое изменение энхондрального окостенения с отсутствием зоны предварительного обызвествления;
- значительное отставание костного возраста.

Синдром де Тони



Витамин-D-зависимый рахит

- деформации костей имеют варусный тип
- наблюдается системный остеопороз
- не резко выражены энхондральные изменения
- костный возраст в большинстве случаев соответствует паспортному

Девочка 4 лет, больная
витамином-D-зависимым
рахитом (вид сбоку):
отмечаются варусно-
саблевидная деформация
нижних конечностей,
деформация черепа и грудной
клетки, рахитические
браслетки.



Дифференциальная диагностика рахитоподобных болезней у детей (по А.В. Шилову и П.В. Новикову)

Признаки	Витамин-D-резистентный <u>рахит</u>	Витамин-D-зависимый <u>рахит</u>	Болезнь де Тони — Дебре — Фанкони	Почечный тубулярный ацидоз
Сроки манифестации	1 год 3 мес. — 1 год 6 мес.	3—5 мес.	1—2 года	5—6 мес. — 2—3 года
Первые клинические проявления	Варусные деформации нижних конечностей, <u>рахитические</u> «браслеты», «четки», нарушение походки	Изменения со стороны ц.н.с. (раздражительность, нарушение сна, плаксивость), <u>потливость</u> , мышечная гипотония, снижение аппетита	«Беспричинные» подъемы температуры, длительный субфебрилитет, полиурия, полидипсия, мышечные боли	Полиурия, полидипсия, признаки функциональных нарушений нервной системы (раздражительность, плаксивость), резкая мышечная гипотония, мышечные боли
Специфические признаки	Прогрессирующий характер варусных деформаций нижних конечностей	Выраженные костные изменения скелета: краниотабес, лобные и теменные бугры, <u>рахитические</u> «четки», деформации нижних конечностей; системный <u>остеопороз</u>	Периодические подъемы температуры тела, прогрессирующие множественные костные деформации: увеличение печени, склонность к <u>запорам</u>	Полиурия, полидипсия, мышечная гипотония, вплоть до адинамии; увеличение печени, <u>запоры</u> , прогрессирующие вальгусные деформации нижних конечностей
Тип наследования	Доминантный, сцепленный с X-хромосомой	Аутосомно-рецессивный	Аутосомно-рецессивный	Аутосомно-рецессивный

Список литературы

- 1 З. А. СТАНКЕВИЧ, А. В. СУКАЛО, Е. С. ЗАЙЦЕВА. РАХИТОПОДОБНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ.-Учебно-методическое пособие.-Минск БГМУ 2010
2. Международный фонд охраны здоровья матери и ребенка ДЕФИЦИТ КАЛЬЦИЯ И ОСТЕОПЕНИЧЕСКИЕ СОСТОЯНИЯ У ДЕТЕЙ: ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ, ПРОФИЛАКТИКА Научно-практическая программа.-Москва .2006
3. Барашнев Ю.И. и Вельтищев Ю.Е. Наследственные болезни обмена веществ у детей, Л., 1978
4. Таблица: Дифференциальная диагностика рахитоподобных болезней у детей (по А.В. Шилову и П.В. Новикову)

Спасибо за внимание!