

© Коллектив авторов, 2013

Н.Н. Картамышева¹, Н.А. Карагулян¹, Е.Н. Цыгина¹, К.В. Севостьянов¹,
А.А. Пушков¹, А.М. Мазо¹, М.М. Кабак², Н.Н. Бабенко², М.Ю. Каган³, А.Н. Цыгин¹

КЛИНИЧЕСКАЯ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЦИСТИНОЗА У ДЕТЕЙ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ И ПЕРСПЕКТИВЫ ЕГО ЛЕЧЕНИЯ

¹ФГБУ «Научный центр здоровья детей» РАМН, ²ФГБУ «Российский научный центр хирургии им. акад. Б.В. Петровского» РАМН, Москва; ³Оренбургская областная детская больница, г. Оренбург, РФ

В статье представлены клинические и молекулярно-генетические аспекты нефропатического цистиноза, приводится собственный опыт диагностики и лечения этого заболевания.

Ключевые слова: нефропатический цистиноз, синдром Фанкони, цистеамин, мутации CTNS.

The article presents clinical and genetic aspects of nephropathic cystinosis, own experience of diagnostics and treatment of the disease.

Key words: nephropathic cystinosis, Fanconi syndrome, cysteamine, CTNS-gene mutations.

В условиях современной медицины решение проблем диагностики и лечения редких наследственных заболеваний приобретает новые возможности. Одной из таких болезней является цистиноз, причина которого заключается в мутации гена CTNS на хромосоме 17, кодирующего лизосомальный переносчик цистина – цистинозин, что ведет к аккумуляции цистина в клетках и их дисфункции. Заболевание имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. При цистинозе в различных органах и тканях происходят внутрилизосомальное накопление цистина и отложение его кристаллов с преимущественным поражением почек и роговицы.

В Российской Федерации долгое время этот диагноз не устанавливался, скрываясь под маской различных тубулопатий с рахитоподобным синдромом и даже витамин D-дефицитного рахита, тогда как в Европе частота цистиноза составляет 1: 100 000–200 000 новорожденных, в США насчитывается 500–600 таких детей, каждый год выявляется ~20 новых случаев.

Известны три клинические формы болезни, различающиеся по тяжести и времени начала клинической манифестации: наиболее тяжелая классическая инфантильная нефропатическая форма цистиноза, ювенильная или промежуточная форма, взрослая или «доброкачественная» форма [1–4].

Цель исследования: представить клиническую и молекулярно-генетическую характеристику и современные представления о перспективах лечения цистиноза у детей в Российской Федерации.

Материалы и методы исследования

В отделении нефрологии ФГБУ НЦЗД РАМН с 2007 по 2012 гг. были обследованы более 50 детей с симптомами канальцевых дисфункций.

Диагностика цистиноза основывалась на выявлении метаболических нарушений с помощью анализа биохимических показателей с определением экскреции основных метаболитов (определение уровней кальция, фосфатов, глюкозы, белка, уратов, оксалатов, аминокислот и др.), результатах офтальмологического обследования, определении специфических мутаций гена цистинозина CTNS посредством прямого секвенирования.

Результаты и их обсуждение

Впервые диагноз «нефропатический цистиноз» был установлен в 2008 г. В настоящее время известно о 18 пациентах с цистинозом, в 16 случаях диагноз установлен в отделении нефрологии ФГБУ НЦЗД РАМН.

Первые признаки заболевания у этих пациентов имели место в возрасте до 2 лет. Выявлены задержка физического развития, полиурия,

Контактная информация:

Цыгин Алексей Николаевич – д.м.н., проф., зав. нефрологическим отделением ФГБУ НЦЗД РАМН

Адрес: 119991 г. Москва, Ломоносовский пр-кт, 2, стр. 1

Тел.: (495) 134-04-49, E-mail: klonata@mail.ru

Статья поступила 23.12.13, принята к печати 31.12.13.