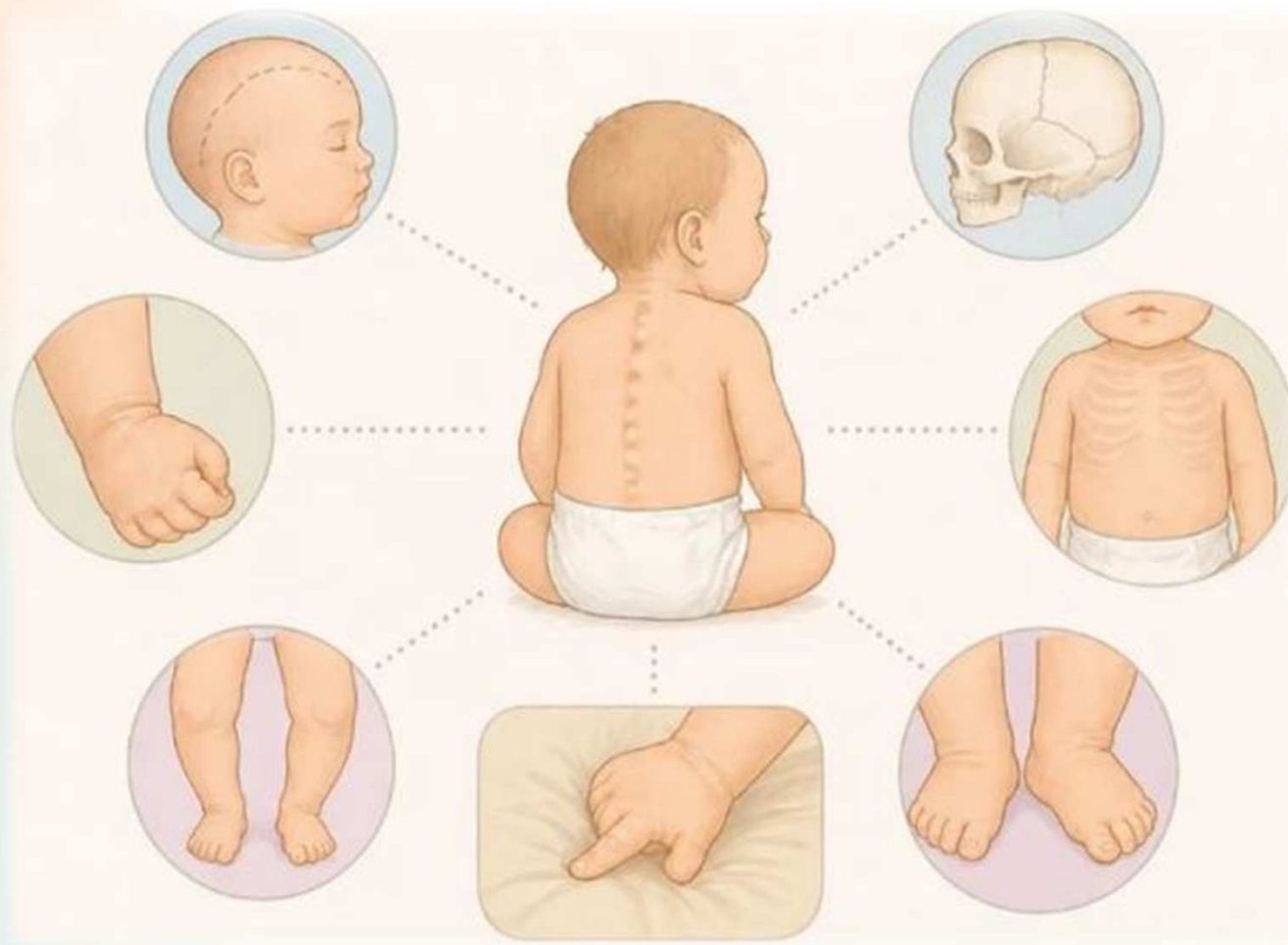


Рахитоподобные заболевания: диагностика, генетика и лечение

Рахитоподобные заболевания представляют собой гетерогенную группу наследственных и приобретенных нарушений фосфорно-кальциевого обмена, сопровождающихся нарушением минерализации костной ткани и клиническими проявлениями, сходными с рахитом. Наиболее известными формами являются гипофосфатемические рахиты, гипофосфатазия и витамин D-зависимые рахиты. Несмотря на общность клинической картины, данные заболевания имеют различные генетические и патофизиологические механизмы развития, что определяет необходимость тщательной дифференциальной диагностики.

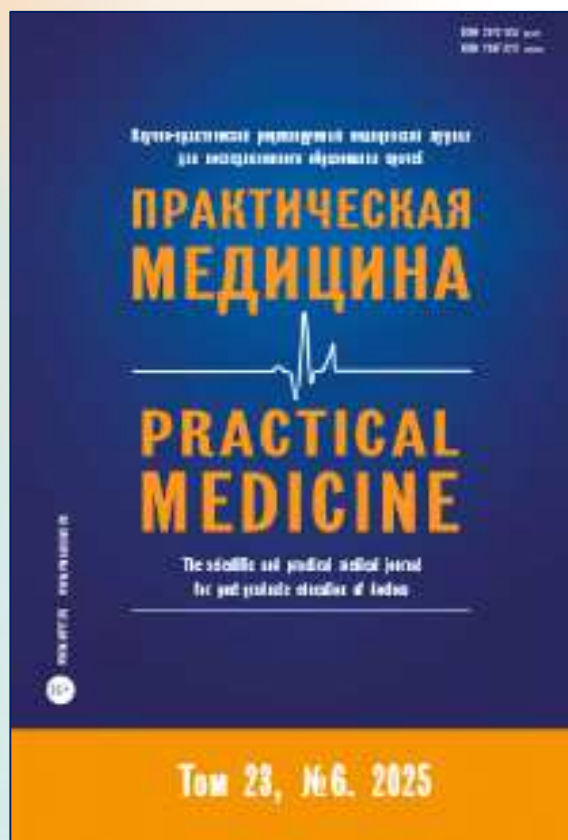
В последние годы значительно расширились возможности диагностики наследственных форм рахита благодаря внедрению молекулярно-генетических методов исследования. Одновременно появились новые патогенетические подходы к лечению, позволяющие улучшить прогноз и качество жизни пациентов. Вместе с тем редкость отдельных нозологических форм и неспецифичность ранних клинических проявлений нередко становятся причиной диагностических ошибок и поздней верификации диагноза.

В преддверии Международного дня осведомленности о рахитоподобных заболеваниях (23 июня) ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» представляет подборку публикаций, отражающих современные представления о классификации, диагностике, генетических механизмах и терапии рахитоподобных заболеваний.



I. Современные представления о рахитоподобных заболеваниях

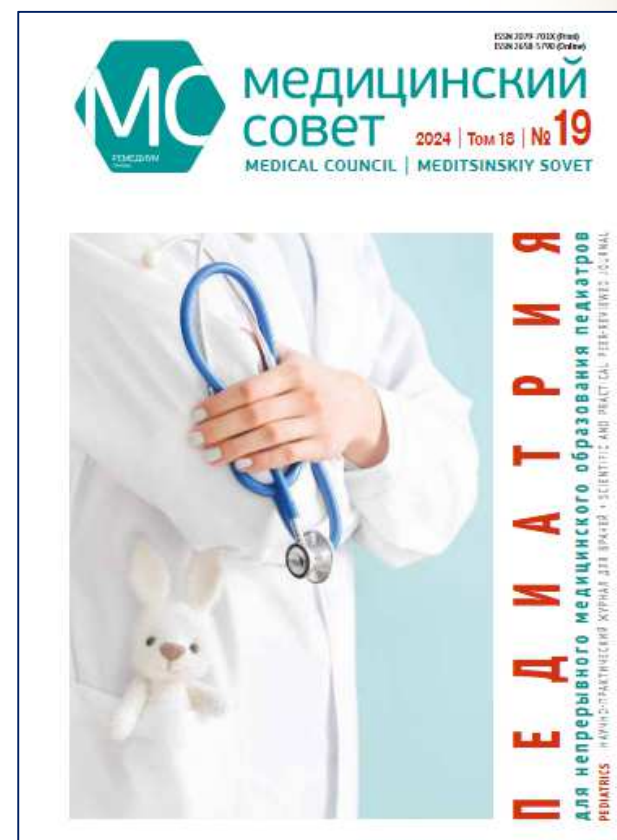
Мальцев, С. В. Метаболизм витамина D. Новые взгляды и новые перспективы / С. В. Мальцев // Практическая медицина. – 2025. – Т. 23, № 6. – С. 8–17.



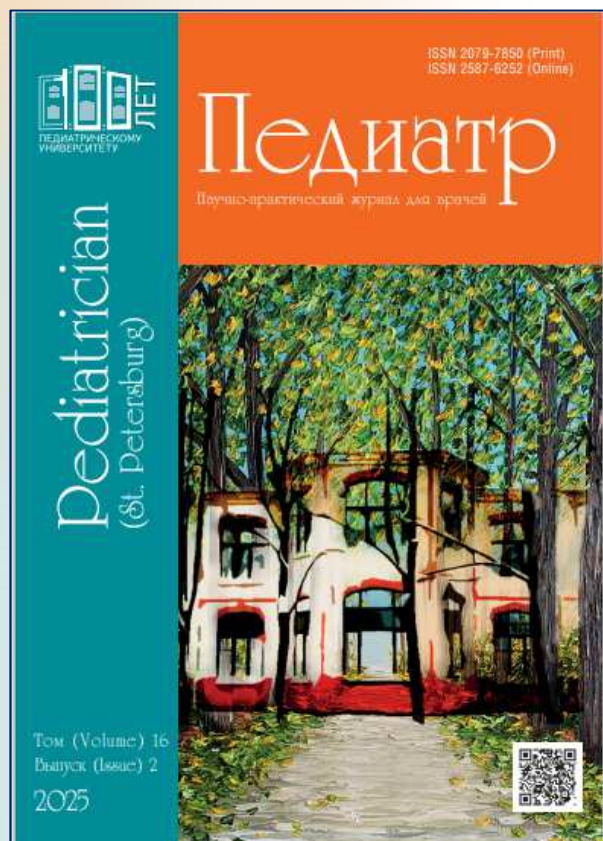
Рассмотрена информация о метаболизме витамина D и значении витамин D-гормональной системы в клинической практике. Описана роль генетических и эпигенетических факторов, включая наследственную предрасположенность к дефициту витамина D. Освещено клиническое значение метаболитов витамина D, витамин D-связывающего белка и рецепторов витамина D. Изложены современные представления о резистентности к витамину D и применении высоких доз препарата. Подчеркнута необходимость индивидуального подбора доз витамина D с учетом уровня 25(OH)D в сыворотке крови и факторов риска у пациента.

Таранушенко, Т. Е. Гиповитаминоз D: клинические дискуссии и новые рекомендации Международного эндокринологического сообщества (предложения Endocrine Society) / Т. Е. Таранушенко, И. Н. Захарова // Медицинский совет. – 2024. – Т. 18, № 19: Педиатрия. – С. 22–28.

Описаны данные о роли витамина D и подходах к профилактике гиповитаминоза D в соответствии с рекомендациями Endocrine Society 2024 года. Рассмотрены клинические аспекты применения витамина D в акушерской и педиатрической практике, включая результаты рандомизированных плацебо-контролируемых исследований по эффективности профилактического назначения препарата. Освещены вопросы применения эмпирических доз витамина D, превышающих рекомендуемые нормы потребления, а также значение персонифицированного подхода к оценке витамин D-статуса у детей и подростков.



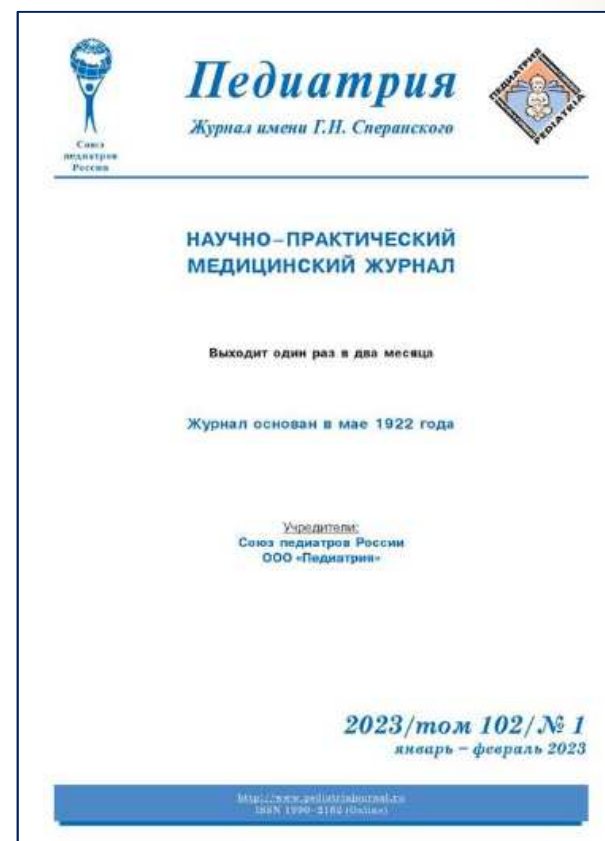
Клинико-генетические аспекты дефицитного рахита / Ю. С. Сергеев, Н. Н. Смирнова, В. Г. Арсентьев, Е. С. Анциферова // Педиатр. – 2025. – Т. 16, № 2. – С. 79–88.



Проанализированы факты о генетических механизмах развития дефицитного рахита и их влиянии на чувствительность к препаратам витамина D. Рассмотрена роль генетических полиморфизмов и эпигенетических факторов в формировании предрасположенности к заболеванию. Описаны методы изучения генетического компонента рахита, включая семейный и близнецовый анализ, а также полногеномные исследования. Освещена связь генетических факторов с регуляцией кальций-фосфорного обмена, особенностями течения рахита и индивидуальным ответом на терапию витамином D. Подчеркнута необходимость персонализированного подхода к профилактике и лечению дефицитного рахита.

Доброкачественная транзиторная гиперфосфатаземия у детей: 12 новых случаев и обзор литературы / Е. Б. Фролова, А. О. Анушенко, И. В. Широкова [и др.] // Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского. – 2023. – Т. 102, № 1. – С. 165–170.

Описана серия из 12 клинических наблюдений доброкачественной транзиторной гиперфосфатаземии у детей с длительным катamnестическим наблюдением. Подтверждены характерные признаки состояния: возраст пациентов до 5 лет, отсутствие клинических проявлений соматической патологии и значительное повышение уровня щелочной фосфатазы. Описан алгоритм обследования детей с гиперфосфатаземией, включающий сбор анамнеза, физикальный осмотр, инструментальную и лабораторную диагностику для исключения холестаза, рахита и заболеваний костной ткани.



Бокова, Т. А. Рахитоподобные заболевания в практике педиатра: гипофосфатазия / Т. А. Бокова // Поликлиника. – 2023. – № 5: Педиатрия. Орфанные болезни. – С. 22–25.

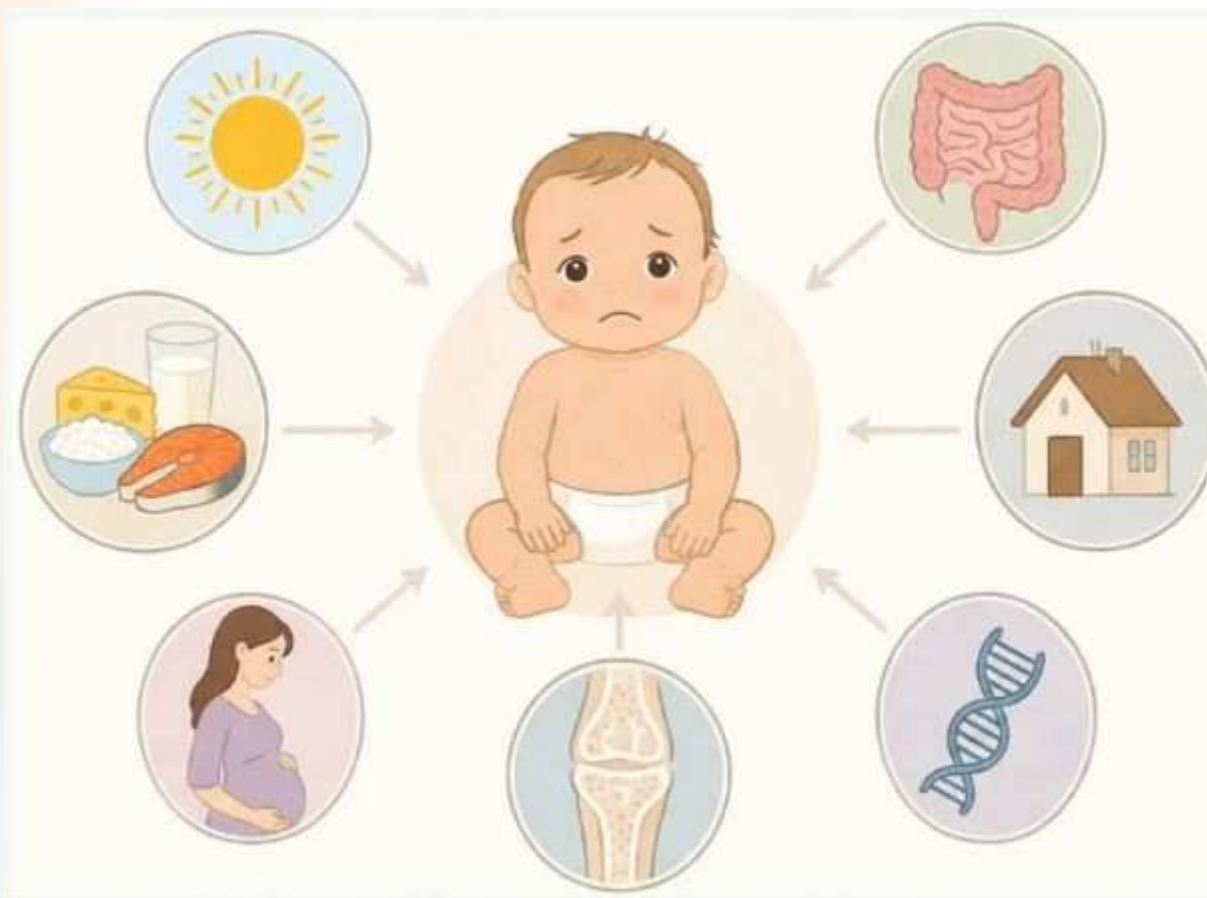


Представлен клинический случай диагностики гипофосфатазии у ребенка 5 лет. Описаны этапы диагностического поиска при рахитоподобных заболеваниях, особенности клинической картины и сложности определения клинической формы гипофосфатазии. Рассмотрены лабораторные и инструментальные критерии диагностики, включая значение снижения уровня щелочной фосфатазы в сыворотке крови как ключевого диагностического признака. Освещены вопросы дифференциальной диагностики с витамин-D-дефицитным рахитом и другими нарушениями минерализации костной ткани. Подчеркнута важность раннего выявления заболевания и своевременного назначения патогенетической терапии.

Витамин D-зависимый рахит 1А типа / Е. А. Потрохова, Л. С. Балева, М. П. Сафонова, А. Е. Сипягина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2022. – Т. 67, № 4. – С. 137–142.

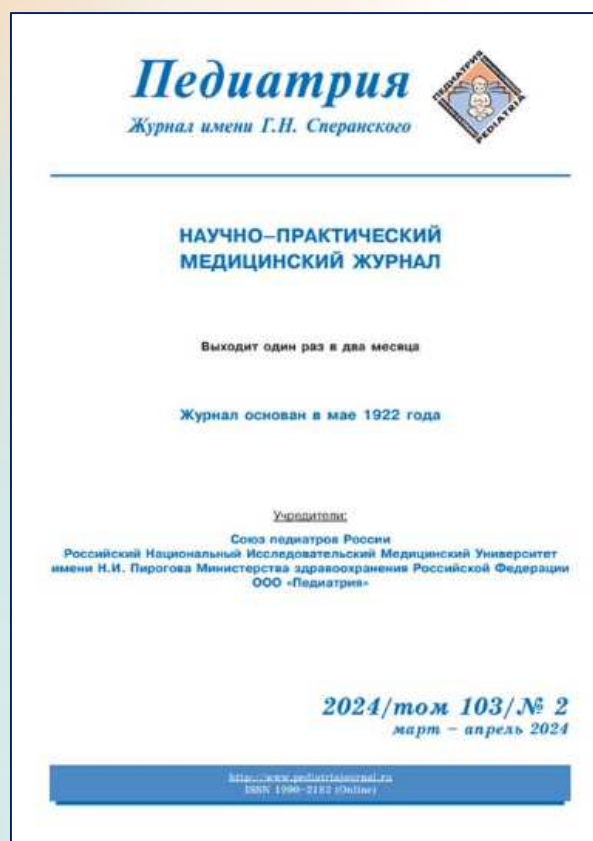
Рассмотрены представления об этиологии, патогенезе и клинических проявлениях витамин D-зависимого рахита 1А типа. Освещены особенности нарушения метаболизма витамина D, вопросы дифференциальной диагностики с витамин D-дефицитным рахитом, а также подходы к лабораторной и молекулярно-генетической диагностике заболевания. Представлены принципы патогенетической терапии с применением активных метаболитов витамина D и подходы к подбору адекватной заместительной терапии. Продемонстрированы трудности ранней диагностики и особенности ведения пациентов с витамин D-зависимым рахитом 1А типа.





II. Наследственные гипофосфатемические рахиты

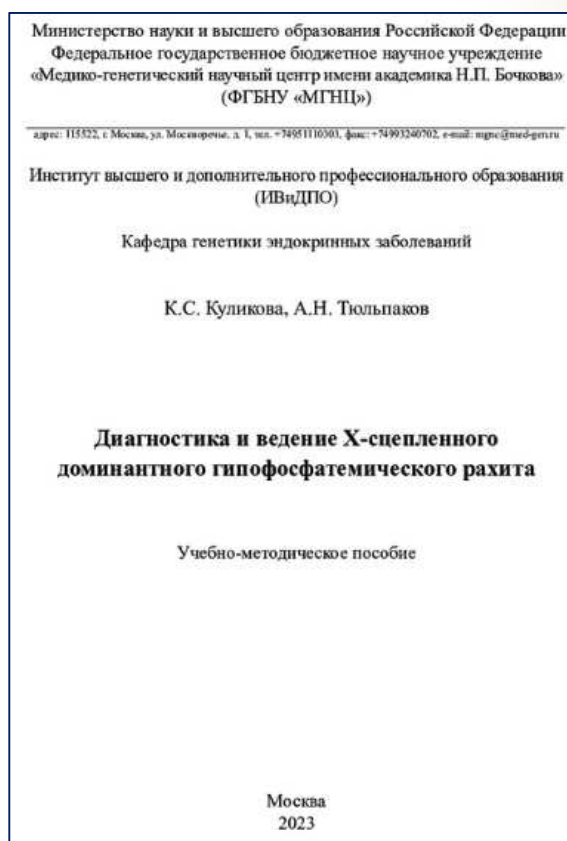
Итоги совета экспертов «Современные подходы к диагностике и лечению детей с X-сцепленным доминантным гипофосфатемическим рахитом» от 22 декабря 2023 г., г. Москва / С. В. Папиж, В. М. Кенис, А. Н. Цыгин [и др.] // Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского. – 2024. – Т. 103, № 2. – С. 129–136.



Рассмотрены современные подходы к диагностике X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита, включая генетическое тестирование мутаций гена PHEX, биохимическую диагностику и рентгенологическую оценку изменений костной ткани. Освещены традиционные схемы терапии с применением препаратов фосфора и активных метаболитов витамина D. Уделено внимание патогенетической терапии бурсумабом – моноклональным антителом к FGF23, а также критериям отбора пациентов для данного вида лечения. Представлены рекомендации по мониторингу эффективности терапии и оценке безопасности лечения.

Куликова, К. С. Диагностика и ведение X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита : учебно-методическое пособие / К. С. Куликова, А. Н. Тюльпаков ; Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова». — Москва : Триумф, 2023. — 44 с.

Пособие посвящено практическим аспектам диагностики и лечения X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита. Рассмотрены вопросы этиопатогенеза заболевания, связанного с мутациями гена PHEX и повышением уровня FGF23. Описаны клинические проявления заболевания у детей разных возрастных групп. Представлены ключевые лабораторные критерии диагностики: стойкая гипофосфатемия при нормальном уровне кальция, повышение активности щелочной фосфатазы, снижение канальцевой реабсорбции фосфатов, нормальный или сниженный уровень кальцитриола при нормальной концентрации паратиреоидного гормона.



Опыт применения полногеномного секвенирования для диагностики X-сцепленного гипофосфатемического рахита на примере двух случаев / А. А. Буянова, А. В. Рожкова, О. П. Паршина [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2025. – Т. 70, № 6. – С. 95–103.



Представлены возможности полногеномного секвенирования в диагностике X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита. Представлены два клинических наблюдения пациентов с характерными биохимическими и рентгенологическими признаками заболевания, у которых патогенные варианты гена PHEX были выявлены только после проведения секвенирования нового поколения и детального анализа генетических данных. Отдельное внимание уделено значению ранней диагностики для своевременного назначения патогенетической терапии буросумабом – моноклональным антителом к фактору роста фибробластов 23 (FGF23).

Дюсенова, С. Б. Клинический случай X-сцепленный гипофосфатемического рахита / С. Б. Дюсенова, Л. Б. Ибраимова, С. Е. Жумагулова // In the World of Science and Education. – 2025. – № 2. – С. 3–9.

Представлен клинический случай X-сцепленного гипофосфатемического рахита, обусловленного мутацией гена PHEX, у ребенка с ранним дебютом заболевания. Освещены особенности клинического течения, включая деформации нижних конечностей, задержку физического развития и неспецифические симптомы, затрудняющие своевременную диагностику. Особое внимание уделено проблеме поздней верификации диагноза и значению раннего выявления заболевания для выбора адекватной терапии. Рассмотрены особенности лечения различных форм гипофосфатемического рахита и возможные осложнения нерационального применения препаратов витамина D.



Кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией: первое в России клиническое описание двух случаев заболевания с генетической верификацией диагноза / К. С. Куликова, Е. Н. Райкина, Е. Р. Толмачева, Е. А. Померанцева // Медицинская генетика. – 2023. – Т. 22, № 6. – С. 51–61.



Приведены два клинических случая кожно-скелетного синдрома с гипофосфатемией. Подчеркнута необходимость настороженности в отношении гипофосфатемического рахита у пациентов с кожными проявлениями и признаками нарушения минерализации костной ткани. Освещены сложности ведения пациентов, связанные с тяжелым течением заболевания и ограниченной эффективностью терапии фосфатами. Рассмотрены перспективы патогенетического лечения препаратами на основе антител к FGF23 и средствами, влияющими на сигнальный путь RAS/MAPK.



III. Клинические случаи и терапия

Синякова, Е. В. Витамин D-зависимый рахит 1А типа. Клинический случай / Е. В. Синякова, Е. А. Захарова // Научный медицинский вестник Югры. – 2024. – Т. 40, № 2. – С. 107–109.



Описан клинический случай витамин D-зависимого рахита 1А типа у ребенка раннего возраста. Освещены особенности клинической картины заболевания, включая выраженные рахитические деформации, мышечную гипотонию и задержку моторного развития. Описаны характерные лабораторные изменения фосфорно-кальциевого обмена, позволившие установить диагноз. Рассмотрены подходы к патогенетической терапии с применением препаратов кальция и активных форм витамина D, на фоне которой отмечено улучшение состояния и двигательной активности ребенка.

Гипофосфатемический рахит у пациентов из бихориальной биамниотической двойни: клинический случай / А. С. Нечаева, Э. С. Григорян, Т. В. Турти [и др.] // Педиатрическая фармакология. – 2025. – Т. 22, № 1. – С. 31–41.

Изложен клинический случай семейной X-сцепленной гипофосфатемии у девочек из бихориальной биамниотической двойни. Освещены особенности клинического течения заболевания, включая задержку роста и развития, деформации нижних конечностей и характерные нарушения фосфорно-кальциевого обмена. Описаны результаты рентгенологической и молекулярно-генетической диагностики с выявлением мутации в гене PHEX. Рассмотрены современные подходы к лечению, включая применение препаратов фосфора, активных метаболитов витамина D, ортопедическую коррекцию и терапию бурсумабом.



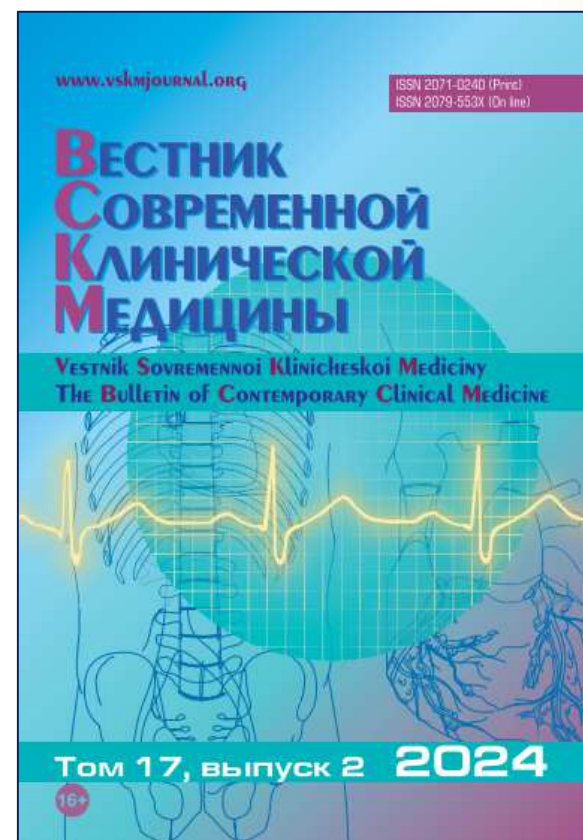
Мифтахова, А. М. Фосфат-диабет: клинический случай семейного гипофосфатемического рахита / А. М. Мифтахова // Пермский медицинский журнал. – 2023. – Т. 40, № 1. – С. 142–150.



Описан клинический случай семейного гипофосфатемического рахита у двух членов одной семьи. Освещены особенности клинического течения заболевания и различия в тяжести проявлений в зависимости от пола. У матери заболевание характеризовалось более поздним дебютом и преимущественным поражением нижних конечностей, тогда как у ребенка отмечались ранняя манифестация, прогрессирующие костные деформации, а также осложнения со стороны органов зрения и неврологические нарушения. Подчеркивается значение ранней диагностики и длительного наблюдения пациентов с наследственными формами гипофосфатемического рахита.

Наследственная тубулопатия: фосфат-диабет (два клинических наблюдения) / О. В. Давыдова, А. А. Антонова, Л. И. Дербенева [и др.]
// Вестник современной клинической медицины. – 2024. – Т. 17, № 2. – С. 124–129.

Представлены два клинических наблюдения пациентов с наследственной тубулопатией. Освещены особенности клинического течения заболевания, ранней диагностики и длительного наблюдения пациентов с деформациями нижних конечностей и нарушением фосфорно-кальциевого обмена. Рассмотрены результаты молекулярно-генетической диагностики, включая выявление аутосомно-доминантного характера заболевания и мутации в гене COL9A3. Описаны современные подходы к лечению с применением активных метаболитов витамина D и препаратов фосфора, а также необходимость ортопедической коррекции костных деформаций.



Клинический случай аутосомно-доминантного гипофосфатемического рахита вследствие мутации в гене FGF23 у взрослого: трудности диагностики / Е. Е. Сахнова, Е. Г. Пржиялковская, Е. О. Мамедова, И. С. Чугунов // *Остеопороз и остеопатии*. – 2024. – Т. 27, № 4. – С. 17–24.



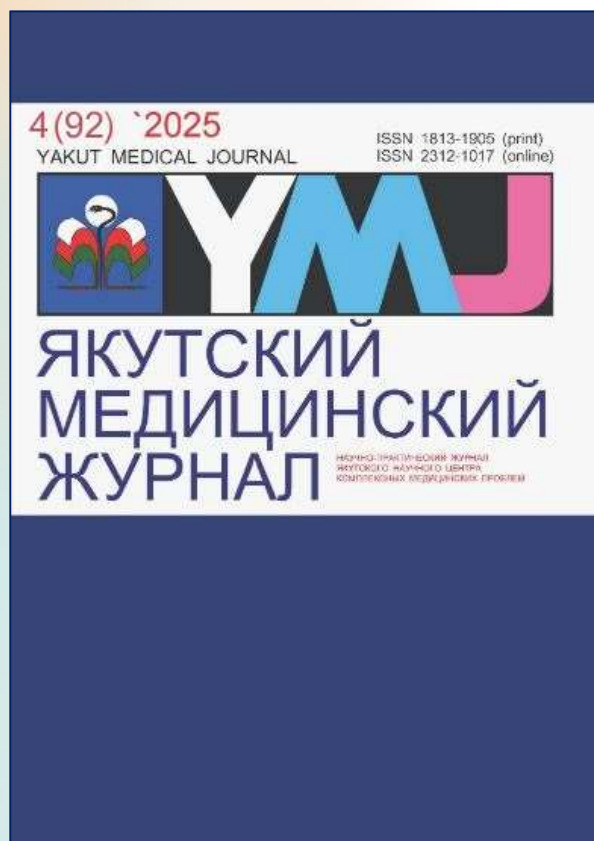
Демонстрируется клинический случай аутосомно-доминантного гипофосфатемического рахита, обусловленного мутацией гена FGF23, у взрослого пациента. Освещены этапы дифференциальной диагностики гипофосфатемической остеомалации и трудности верификации заболевания. Подчеркивается значение молекулярно-генетического исследования для подтверждения наследственных форм гипофосфатемического рахита и выбора адекватной терапии. Рассмотрены результаты лечения препаратами фосфора и активными метаболитами витамина D, на фоне которого отмечено клиническое улучшение состояния пациента.

Сочетание X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита и синдрома Нунан I типа у мальчика: клинический случай / Р. Г. Курамагомедова, А. В. Ряхимова, Е. А. Николаева [и др.] // Педиатрия. Восточная Европа. – 2024. – Т. 12, № 3. – С. 476–487.

Представлен клинический случай сочетания двух редких наследственных заболеваний – X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита и синдрома Нунан I типа у мальчика. Освещены особенности клинической картины, включающей задержку роста, рахитические деформации костей и характерные нарушения фосфорно-кальциевого обмена. Описаны результаты лабораторного и молекулярно-генетического обследования. Подчеркивается значение комплексной клинико-генетической диагностики при сочетании редких наследственных патологий для своевременной верификации диагноза и выбора оптимальной тактики ведения пациента.



Варламова, М. А. Семейный клинический случай сочетания двух менделирующих заболеваний: спиноцеребеллярной атаксии I типа и гипофосфатемического рахита / М. А. Варламова, Т. К. Давыдова, О. Г. Сидорова // Якутский медицинский журнал. – 2025. – Т. 92, № 4. – С. 137–140.



Приведен семейный клинический случай сочетания двух редких менделирующих заболеваний – спиноцеребеллярной атаксии I типа и гипофосфатемического рахита – у представителей одной якутской семьи. Освещены результаты клинического наблюдения и обследования членов семьи в динамике с 2012 по 2025 гг. Рассмотрены особенности сочетанного течения неврологи-ческой и метаболической патологии, а также трудности диагностики и ведения пациентов с коморбидными наследственными заболеваниями. Подчеркивается необходимость длительного мониторинга пациентов и своевременного выявления осложнений фосфат-диабета.

Полосин, В. Ю. Фосфат-диабет с многочисленными патологическими переломами (клиническое наблюдение) / В. Ю. Полосин, В. Л. Потапов, А. Д. Мишустин // Вестник новых медицинских технологий. – 2023. – Т. 17, № 6. – С. 107–111.

Описано клиническое наблюдение взрослого пациента с гипофосфатемическим рахитом, длительно получающего заместительную терапию с детского возраста. Освещены особенности течения фосфат-диабета, сопровождавшегося множественными патологическими переломами на фоне нарушения реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах почек. Подчеркиваются сложности длительного ведения пациентов с наследственными тубулопатиями и необходимость своевременной коррекции нарушений фосфорно-кальциевого обмена для профилактики осложнений со стороны костной системы.



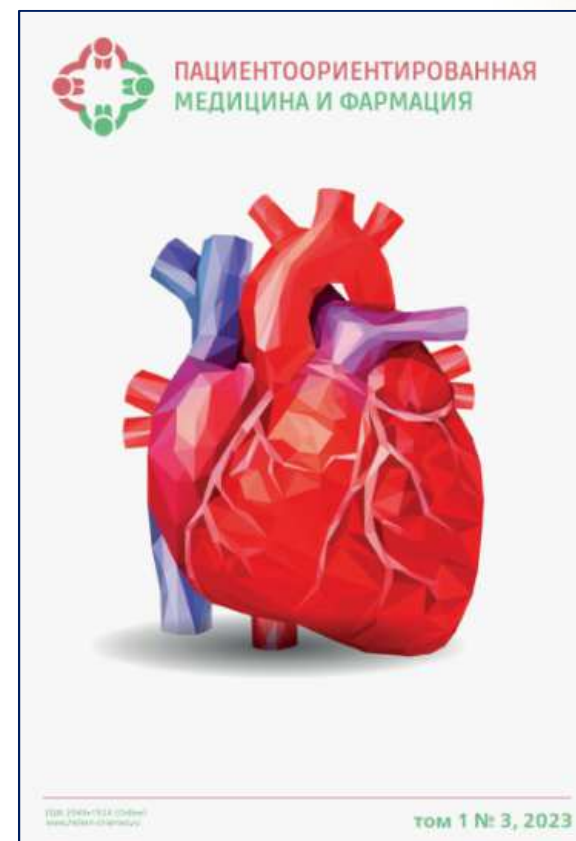
Витебская, А. В. Современные методы лечения гипофосфатазии / А. В. Витебская, А. Л. Кунгурцева // РМЖ. – 2022. – № 5: Клинические рекомендации и алгоритмы для практикующих врачей. Кардиология. Ангиология. – С. 36–39.



Изложены современные подходы к лечению гипофосфатазии – наследственного заболевания, связанного с мутациями гена ALPL и нарушением минерализации костной ткани. Освещены клинические проявления заболевания и основные осложнения. Особое внимание уделено ферментозаместительной терапии асфотазой альфа как основному патогенетическому методу лечения с доказанной эффективностью. Также рассмотрены перспективные направления терапии, включая применение терипаратида, моноклональных антител к склеростину и методы генной терапии. Подчеркивается противопоказанность бисфосфонатов при гипофосфатазии.

Литвинов, И. И. Отдалённый результат хирургических коррекций деформаций нижних конечностей с интрамедуллярным армированием на фоне остеопороза у взрослого пациента с гипофосфатемическим рахитом (редкое клиническое наблюдение) / И. И. Литвинов, В. Ф. Бландинский, В. В. Савгачев // Пациентоориентированная медицина и фармация. – 2023. – Т. 1, № 3. – С. 41–51.

Изложено клиническое наблюдение пациента с гипофосфатемическим рахитом. Освещены особенности хирургической коррекции деформаций с применением интрамедуллярного армирования, а также отдаленные результаты оперативного лечения. Проанализированы функциональные исходы, состояние костной ткани и возможные осложнения у пациента с нарушением минерализации костей. Подчеркивается значимость ортопедического ведения пациентов с гипофосфатемическим рахитом и необходимость длительного наблюдения после хирургического лечения.





ГБУ ДНР
**«Республиканская научная
медицинская библиотека»**

Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90
+ 7 (856) 338-07-60
+ 7 (949) 418-95-25**

E-mail: med_library_don@mail.ru

https://rnmb-don.ru

