

8.9. Наследственные тубулопатии

Наследственные тубулопатии – обширная группа заболеваний, при которых наблюдаются расстройства функций различных отделов почечных канальцев.

МКБ-10

Е 83.3 Нарушения обмена фосфора

Н 25.0 Почечная остеодистрофия

Выделяют:

Первичные или наследственные тубулопатии – генетически детерминированные заболевания, характеризующиеся вовлечением в патологический процесс различных отделов почечных канальцев с нарушением одной или нескольких их функций.

Вторичные или приобретенные тубулопатии – развиваются вследствие повреждения транспортных механизмов в результате воздействия токсических продуктов при наследственных болезнях обмена веществ, химических соединений, лекарственных веществ, воспалительных процессов в почечной ткани.

По локализации:

- *проксимальные* (фосфат-диабет, почечная глюкозурия, почечный канальцевый ацидоз, почечный солевой диабет)
- *дистальные* (нефрогенный, несахарный диабет, почечный канальцевый ацидоз I типа)
- *смешанные* (болезнь де Тони-Дебре-Фанкони).

По количеству нарушенных функций:

- изолированные (моносимптомные)
- комбинированные (полисимптомные)

По основному ведущему клиническому проявлению:

- тубулопатии, сопровождающиеся рахитоподобными изменениями скелета (витамин-D-резистентный рахит (BDPP), ТДФ, почечный канальцевый ацидоз (ПКА))
- тубулопатии, сопровождающиеся полиурией (нефрогенный несахарный диабет, псевдогипоальдостеронизм, нефрофтиз Фанкони, ренальная глюкозурия, цистиноз, хроническая почечная недостаточность)
- тубулопатии, проявляющиеся нефролитиазом (цистинурия, глицинурия, первичная гипероксалурия, ксантинурия)

Пример формулировки диагноза:

Витамин –Д – резистентный рахит (Фосфат-диабет), комбинированный.