

Семей Мемлекеттік Медициналық Университеті

ИӨЖ

Тақырыбы: Рахит тәріздес ауру. Д гипервитаминозы

**Орындаған: Сетербаев А.А
608топ**

Тексерген: Досбаева А.М

Семей 2017 жыл

Рахит тәрізді аурулар - бұл тұқым қуалаушылық тубулопатиялардың тобы, клиникалық көрінісі рахит ауруының ерте кезеңдеріне ұқсайды, бірақ D дәрумені жетіспеушілігімен байланысты емес, олардың жетекші синдромы - қаңқалық ауытқулар.

Біріншілік (тұқым қуалаушылық) тубулопатиялардың қалыптасуының патогенетикалық механизмдері келесі факторларға байланысты

мембраналық тасушы белоктар құрылымының генетикалық анықталған бұзылуы;

белсенді мембраналық тасымалдауды қамтамасыз ететін ферменттердің жетіспеушілігі

түтікшелі эпителий жасушаларының рецепторларының гормондардың әсеріне сезімталдығының өзгеруі;

Екінші тубулопатия

нефроннан тыс
метаболикалық бұзылулар

түтікшелерінің тасымалдау
жүйелерінің зақымдану
нәтижесінде

Дәрумен Д-
тәуелді
рахит.

Тони-Дебре-
Фанкони
рахит

Дәрумен Д-
тұрақты
рахит.

Бүйректік
тубулярлы
ацидоз.

Рахит
тәріздес
ауру.

```
graph TD; A[Дәрумен Д-тәуелді рахит.] --> D((Рахит тәріздес ауру.)); B[Тони-Дебре-Фанкони рахит] --> D; C[Дәрумен Д-тұрақты рахит.] --> D; E[Бүйректік тубулярлы ацидоз.] --> D;
```

Дәрумен Д-тұрақты рахит.

Даму себептері

- Проксимальды каналшаларда фосфаттардың реабсорбциясының бірден төмендеуі.

Сүйек өзгерістерінің көріну мерзімі.

- Жиі балалар жүре бастаған соң 1 жастан кейін.

Тән клиникалық белгілер.

- Бойының өсуінің артта қалуы, үйрек жүріс, аяқтың ауыр вирусты деформациясы.

| | |
|------------------------------------|----------------|
| Қандағы кальцийдің концентрациясы. | қалыпты |
| Несптегі фосфор | жоғарылаған |
| Несеп құрамындағы кальций | қалыпты |
| Гипокалемия | жоқ |
| Гипераминоацидурия | жоқ |
| Қандағы фосфор концентрациясы. | тез төмендеген |

Дәрумен Д-тәуелді рахит.

Даму себептері

- 1. Кальцийдің ішекте сіңірілуі бұзылысынан кальцидиалды кальцитролға айналдыратын 1-2 гидроксилазаның жетіспеуі.
- 2. Нысана мүшелердің Д дәрумені метаболиттерінің әсеріне тұрақсыздығы.

Сүйек өзгерістерінің көріну мерзімі.

- Өмірінің алғашқы жылында, 2 жарты жылдығында.

Тән клиникалық белгілер

- Психомоторлы дамуда артта қалуы, айқын бұлшық еттік гипотония, аяқтың төменгі 1/3 бөлігінің вирусты деформациясы, жиі пневмония.

| | |
|------------------------------------|--------------------------------|
| Қандағы кальцийдің концентрациясы. | төмендеген |
| Несптегі фосфор | жоғарылаған |
| Несеп құрамындағы кальций | қалыпты немесе жоғарылаған |
| Гипокалемия | бар |
| Гипераминоацидурия | бар |
| Қандағы фосфор концентрациясы. | тез төмендеген, жиі өзгермеген |

Тони-Дебре-Фонкони ауруы.

Даму себептері

- Амин қышқылы глюкоза және фосфор реабсорбциясының бұзылуы мен бүйректің дистальды және каналдарының ауыр ақаулары.

Сүйек өзгерістерінің көріну мерзімі.

- Жиі өмірінің алғашқы жылдарында, кейде ересектерде.

Тән клиникалық белгілер.

- Анорексия, шөлдеу, полиурия, бойы өсуінің айқын артта қалуы, аяқтың вирусты немесе вальгусты деформациясы.

| | |
|------------------------------------|----------------------------|
| Қандағы кальцийдің концентрациясы. | қалыпты немесе төмендеген |
| Несптегі фосфор | жоғарылаған |
| Несеп құрамындағы кальций | қалыпты немесе жоғарылаған |
| Гипокалемия | бар |
| Гипераминоацидурия | бар |
| Қандағы фосфор концентрациясы. | төмендеген |

Дәрумен Д-тәуелді рахит.

Даму себептері

- Бүйректің каналшаларының функциясы немесе проксималды каналшаларда биокарбонатты реабсорбциялай алмауы.

Сүйек өзгерістерінің көріну мерзімі.

- Өмірінің екінші немесе үшінші жылында.

Тән клиникалық белгілер

- Анорексия, полиурия, бойы өсуінің айқын артта қалуы, аяқтың вальгусты деформациясы, нефрокальцианоз ерте дамиды.

| | |
|------------------------------------|----------------------------|
| Қандағы кальцийдің концентрациясы. | төмендеген |
| Несптегі фосфор | қалыпты немесе жоғарылаған |
| Несеп құрамындағы кальций | жоғарылаған |
| Гипокалемия | бар |
| Гипераминоацидурия | жоқ |
| Қандағы фосфор концентрациясы. | төмендеген |

Диагностика.

- Отбасылық анамнез(сүйек жүйесі деформациясы мен аласа бойлы туысының болуы.)
- Клиникалық көрінісі(бойның өсуінің артта қалуы,2-4 жылдан соң сақталатын аяқтың О және Х тәрізді деформациясы.)
- Несептік синдром айқын.
- Бұлшықеттік гипотония.

Емі.

- Емдеуді педиатр генетик пен нефрологпен бірге жүргізіледі.
- Жиі қан мен несепті биохимиялық бақылап отыру.
- Д дәрумені 30-50 мың МЕ/тәулігіне үзіліссіз 5 жыл.

Д гипервитаминозы.

Гипервитаминоз Д- көптеген ішкі органдарда гиперкальцемиамен және кальций тұздарын сүйемелдеумен бірге Д-витаминді интоксикациялаудан туындаған патологиялық жағдай.

Пайда болу себебі.



Д дәруменін көп
мөлшерде
қабылдау.



Дәруменге жекше
гиперсезімталдық.

Клиникасы.

Баланың жағдай бірден нашарлаған. Шөлдейді, жиі құсады, дене массасы бірден төмендейді, сусыздану дамиды, іш қату байқалады. Кейде естен тану болады, тоникалық-клоникалық тырысулар болуы мүмкін. Бала тітіркенгіш, ұйқысы нашар, әлсіз, буындарында ауырсыну қосылады, ақырындап дистрофия басталады, үлкен еңбектің уақытынан бұрын жабылады, жүрек-тамыр жүйесінде және несеп шығару жағынан өзгерістер болады.

Зертханалық зерттеулер.

- Қан мен несепте кальций мен фосфордың концентрациясы жоғарылауы.
- Кальцитониннің концентрациясының жоғарылауы.
- ППТ деңгейінің төмендеуі.

Емі.

- Д дәрумені тоқтатылады.
- А және Е дәрумендері.
- Инфузионды терапия диуретиктермен (фуросемид).
- Ауыр жағдайда преднизалон.