

***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.



# 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.