

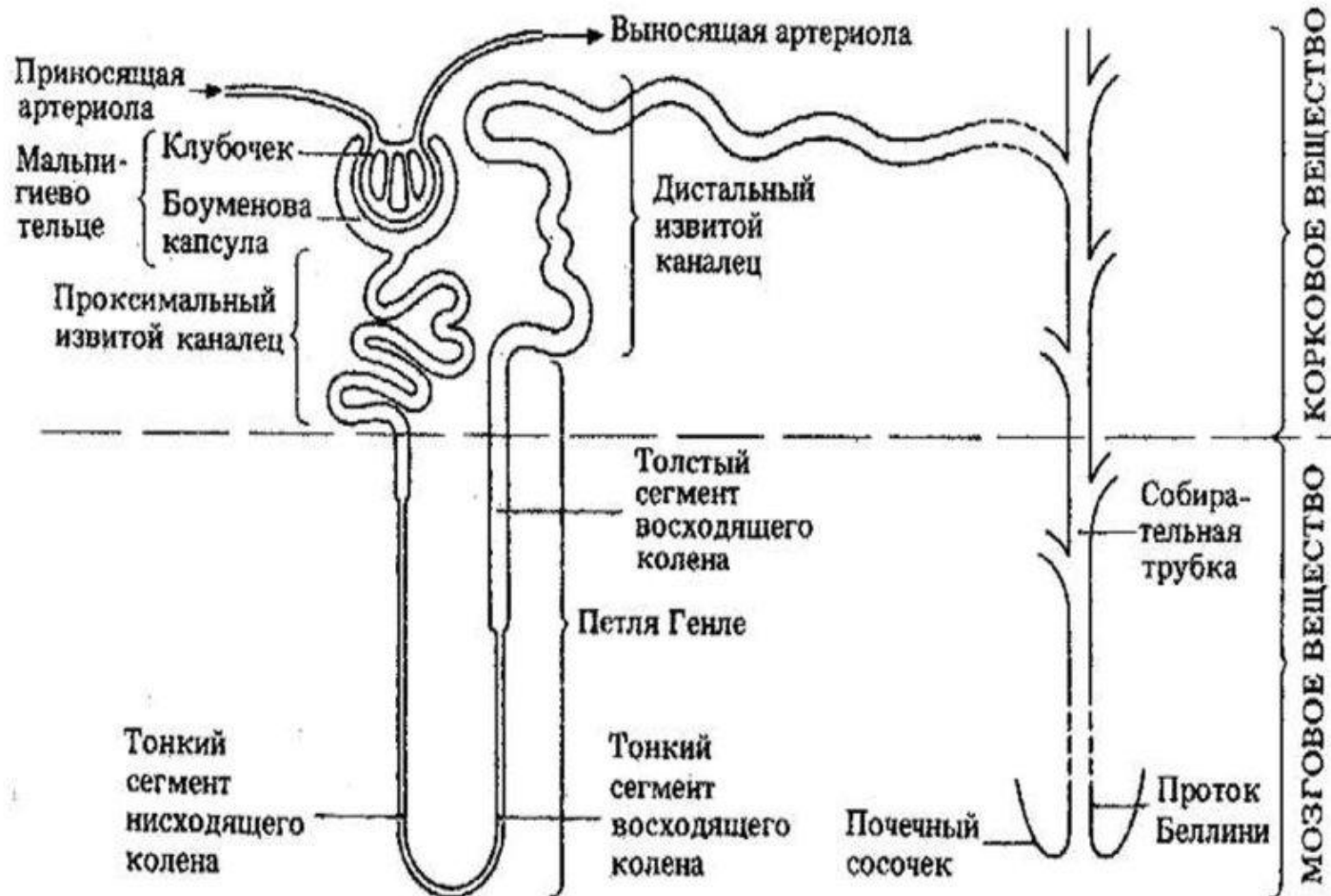
Тубулярный аппарат почки. Классификация тубулопатий.

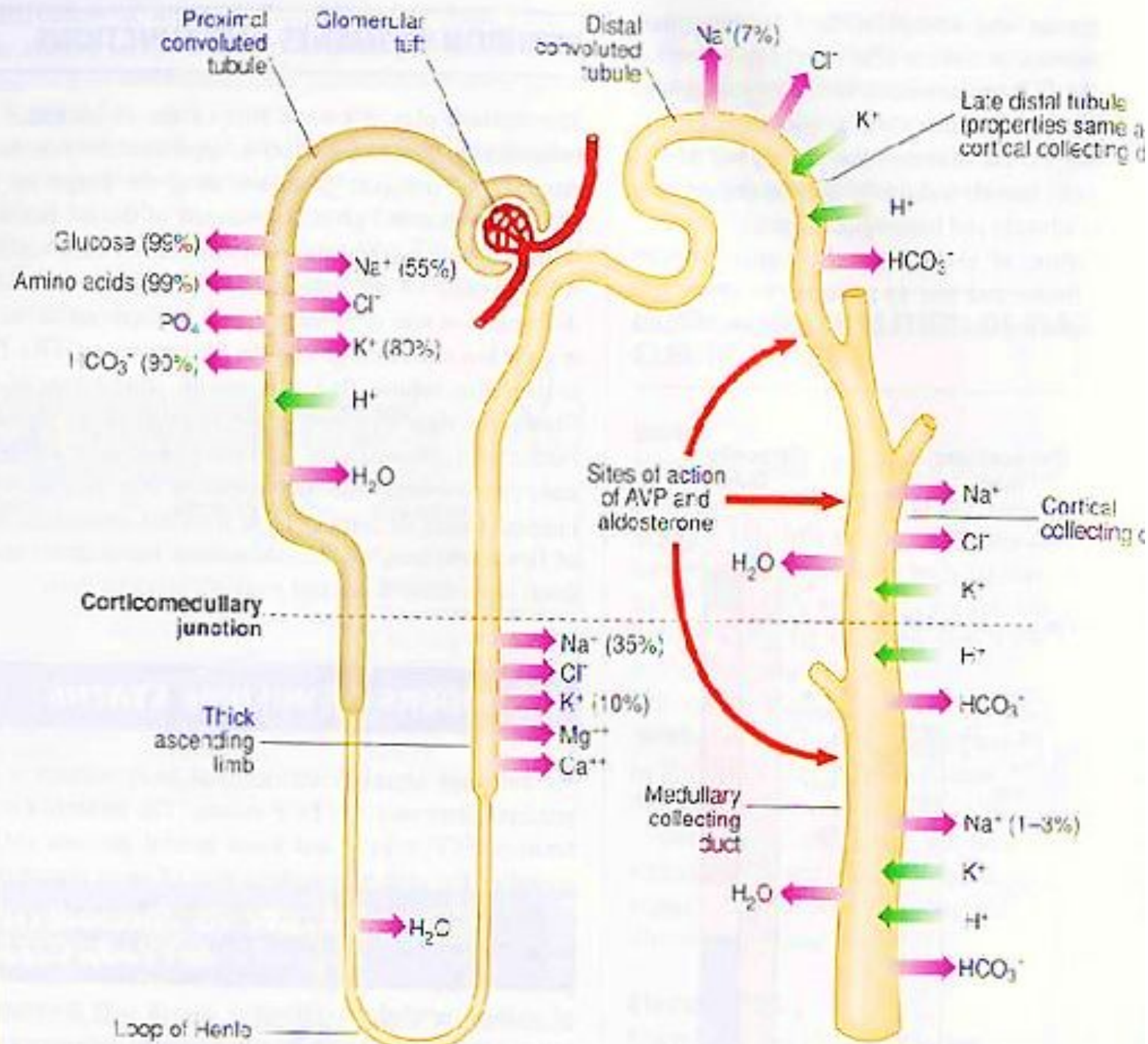


Выполнили: студентки группы 2602
Газизянова Г.Р.
Евдокимова А.Д.

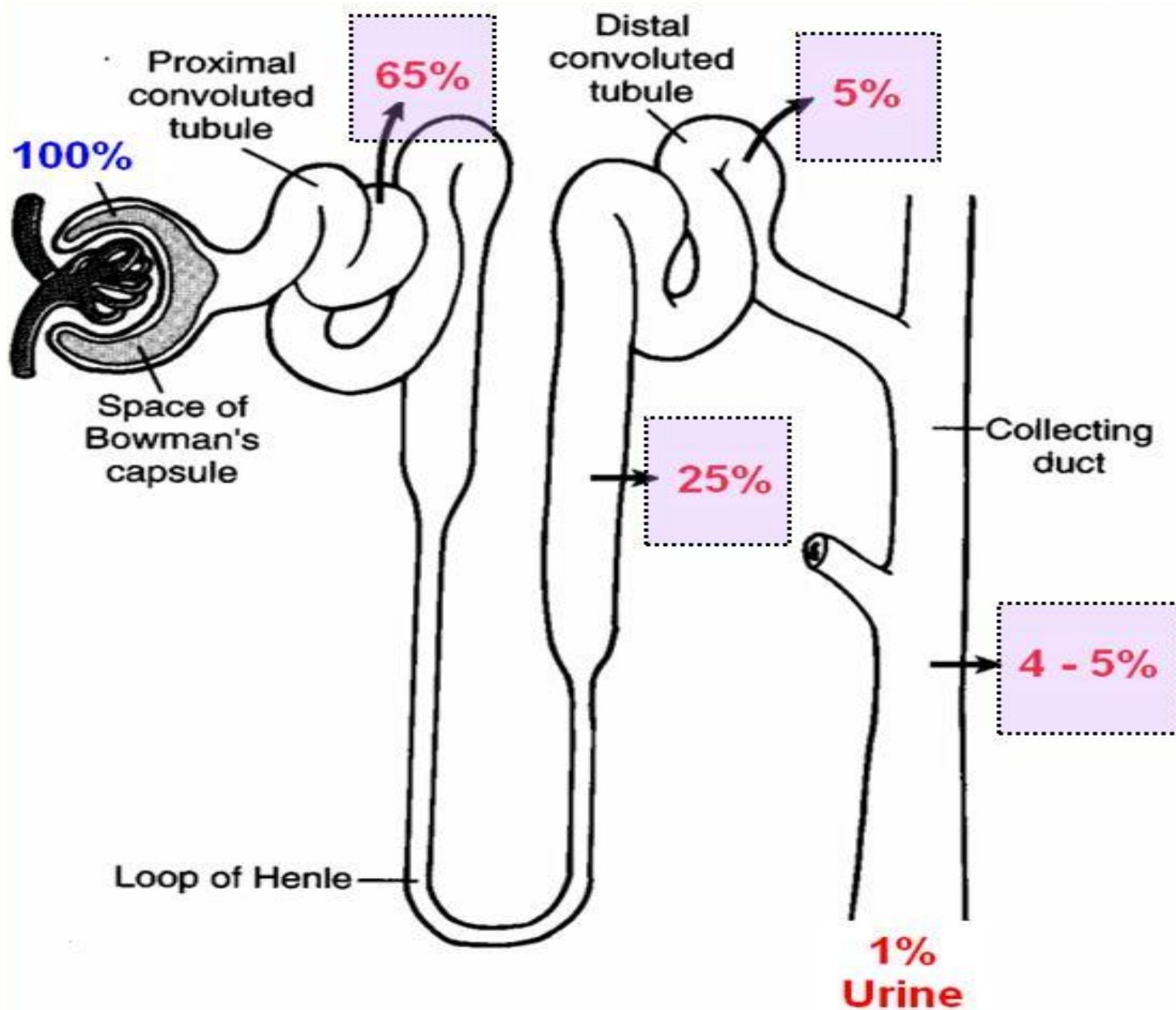
Тубулярный аппарат почки

Нефрон состоит из сосудистого клубочка, капсулы клубочка (капсула Шумлянского—Боумена) и канальцевого аппарата: проксимального канальца, петли нефрона (петля Генле), дистального и тонкого канальцев и собирательной трубочки.





Реабсорбция натрия



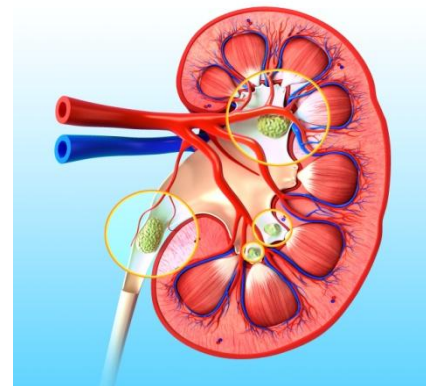
Тубулопатии

Канальцевые болезни почек, характеризующиеся различными нарушениями тубулярного транспорта электролитов, минералов, воды и органических субстанций, наследственного (первичные тубулопатии) или приобретенного характера (вторичные тубулопатии).



Основные клинико-лабораторные синдромы тубулопатий

- Синдром полиурии
 - Синдром электролитных расстройств
- Синдром нарушения КОС крови
 - Рахитоподобный синдром
 - Нефролитиаз



Классификация

I. По локализации транспортного дефекта:

- Проксимальные тубулопатии
- Петлевые тубулопатии
- Дистальные тубулопатии

II. В зависимости от главного синдрома (Ю.Е. Вельтищев, Э.А. Юрьева, 1978г.)

• **Аномалии скелета (почечные остеопатии)**

Первичные: фосфат-диабет, болезнь де Тони-Дебре-Фанкони, почечный канальцевый ацидоз

Вторичные (фенотипически сходные состояния): D-зависимый рахит, гипофосфатазия, целиакия, псевдогипопаратиреодизм

• **Полиурия**

Первичные: почечная глюкозурия, почечный несахарный диабет (псевдогипоальдостеронизм)

Вторичные: Нефронофтиз Фанкони, пиелонефрит, цистиноз, тирозинемия, ХПН

• **Нефролитиаз**

Первичные: Цистинурия, глицинурия, имминоглицинурия, дистальный почечный тубулярный ацидоз

Вторичные: оксалоз и вторичная гипероксалурия, ксантинурия, Синдром Леша-Нигана



По локализации

Проксимальные

Гипофосфатемический рахит

Проксимальный ренальный тубулярный ацидоз

Синдром Фанкони

Ренальная глюкозурия

Петлевые

Синдром Барттера

Дистальные

Синдром Гительмана

Дистальный ренальный тубулярный ацидоз

Псевдогипоальдостеронизм

Нефрогенный несахарный диабет

Синдром Лидлла

Проксимальные тубулопатии

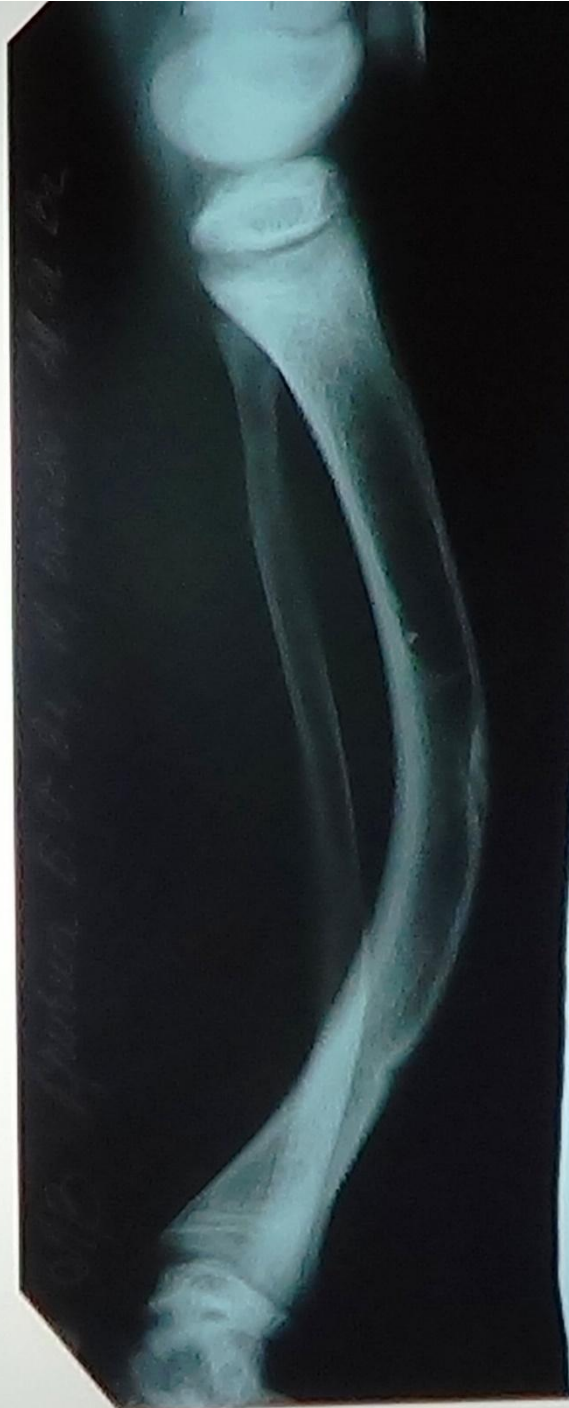
Гипофосфатемический диабет

Гипофосфатемический рахит (фосфат-диабет) – заболевание, связанное с дефектом реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах, проявляющееся у детей фосфатурией, гипофосфатемией и выраженными рахитическими изменениями, резистентными к обычным дозам витамина D.

Описано несколько наследственных форм болезни, протекающих с изолированным нарушением проксимальной реабсорбции фосфатов в почках:

- гипофосфатемический рахит, X-сцепленный доминантный
- гипофосфатемический рахит, аутосомно-доминантный
- гипофосфатемический рахит, аутосомно-рецессивный
- наследственный гипофосфатемический рахит с гиперкальциурией





Проксимальные тубулопатии

Проксимальный ренальный тубулярный ацидоз

Проксимальный РТА (II тип)— заболевание, характеризующееся нарушением реабсорбции бикарбонатов (HCO_3^-) в проксимальных канальцах.

- Аутосомно-доминантный;
- Аутосомно-рецессивный с патологией глаз и отставанием в умственном развитии, мутация гена *SLC4A4*, нарушение структуры натрийбикарбонатного котранспортера-1 базолатеральной мембраны проксимального канальца;
- Спорадический - транзиторный (детский), незрелость натрий-водородного антипортера-3 апикальной мембраны проксимального канальца;
- Персистирующий (взрослый).





Проксимальные тубулопатии

Синдром де Тони-Дебре-Фанкони

Синдром Фанкони (де Тони-Дебре) – заболевание, обусловленное генерализованной дисфункцией проксимальных канальцев, приводящей к нарушению реабсорбции аминокислот, глюкозы, калия, натрия, воды, фосфатов, бикарбонатов, мочевой кислоты.

Различают две формы заболевания:

- первичный идиопатический синдром Фанкони- спорадический характер; единичные случаи могут являться наследственными (аутосомно-рецессивное, аутосомно-доминантное наследование);
- вторичный синдром Фанкони, обусловленный генетическими болезнями (цистиноз, галактоземия, наследственная непереносимость фруктозы, тирозинемия (тип I), гликогеноз (тип I), болезнь Вильсона-Коновалова, митохондриальные цитопатии, болезнь Дента, синдром Лоу), токсическим действием лекарств (гентамицин, тетрациклин, антиретровирусные препараты), солей тяжелых металлов, либо развивающийся вследствие первичного амилоидоза, множественной миеломы и некоторых других заболеваний.



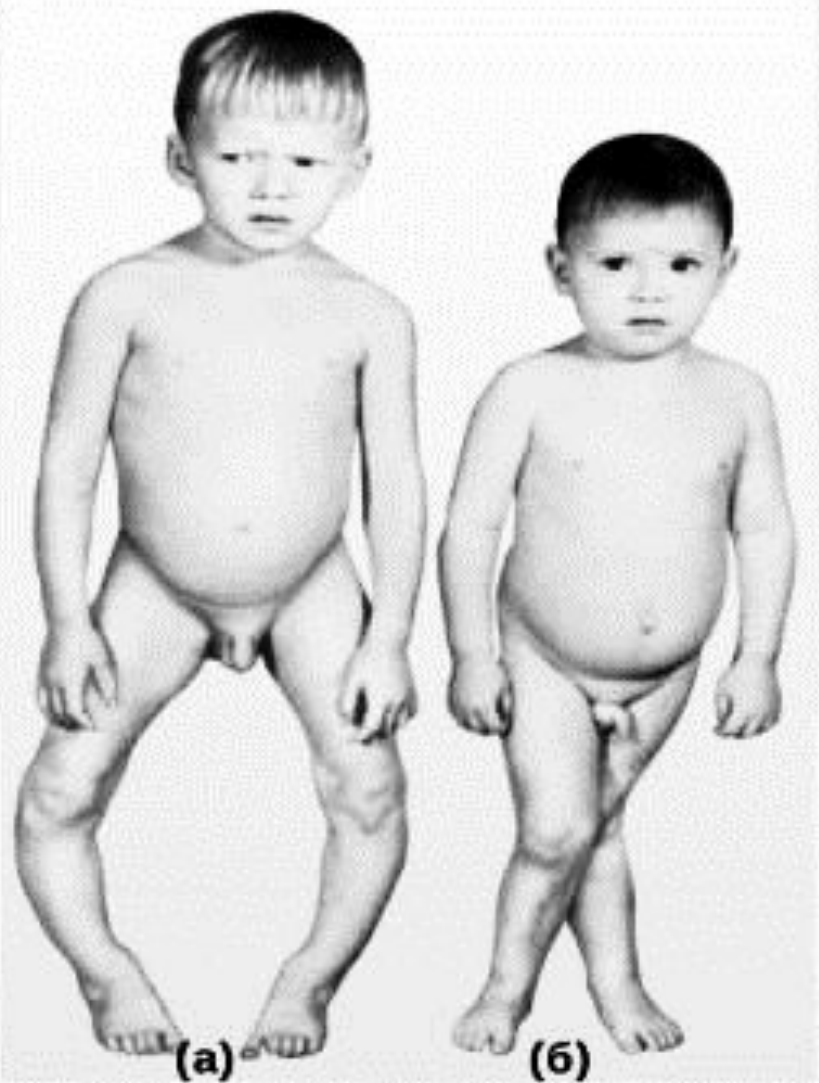


Рис 1.



Рис 2.

Рис 1. Мальчики 6 лет, больные витамин- D -резистентным рахитом (а) и почечным тубулярным ацидозом (б); а — выраженная варусная деформация нижних конечностей; б — задержка физического развития и вальгусная деформация нижних конечностей.

Рис 2. Мальчик 12 лет с болезнью де Тони — Дебре — Фанкони: резкая задержка физического развития и выраженные деформации костей, преимущественно нижних конечностей.



Проксимальные тубулопатии

Ренальная глюкозурия

Ренальная глюкозурия – заболевание, обусловленное нарушением транспорта глюкозы в проксимальных канальцах почек, при нормальном уровне глюкозы в крови

- Аутосомно-доминантное наследование (тип А)
- Аутосомно-рецессивное наследование (тип В)

Диагностика:

- Глюкозурия при нормальном уровне глюкозы крови натощак
- Наличие глюкозы во всех порциях глюкозы
- Нормальная или слегка уплощенная кривая при проведении теста толерантности к глюкозе



Петлевые тубулопатии

Синдром Барттера

Синдром Барттера – аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефектом реабсорбции натрия и хлоридов в толстом восходящем колене петли Генле, для которого характерно развитие гипокалиемии, гипохлоремии, метаболического алкалоза и гиперренинемического гиперальдостеронизма.

- Неонатальный синдром Барттера (тип I)- первичный дефект натрий/калий хлоридного котранспортера (Na-K-2CL) толстого восходящего колена петли Генле;
- Неонатальный синдром Барттера (тип II) -нарушение функции канала ROMK (АТФ-чувствительный ректифицирующий калиевый канал) толстого восходящего колена петли Генле;
- Классический синдром Барттера (тип III) - дефект структуры канала CLC-Kb (почечно-специфичный хлоридный канал) толстого восходящего колена петли Генле;
- Неонатальный синдром Барттера, ассоциированный с сенсоневральной тугоухостью (тип IV) -нарушение структуры мембрано-связанной субъединицы хлоридных каналов ClC-K.



Дистальные тубулопатии

Синдром Гительмана

Синдром Гительмана - семейная гипокалиемическая гипомагниемия, сольтеряющая тубулопатия, характеризующаяся гипомагниемией, гипокальциурией и вторичным альдостеронизмом, который приводит к развитию гипокалиемии и метаболическому алкалозу.
Аутосомно-рецессивный тип передачи.

Синдром Лиддла

Синдром Лиддла (псевдоальдостеронизм) – наследственное заболевание, характеризующееся ранним дебютом тяжелой артериальной гипертензии, в сочетании с низкими уровнями активности ренина и альдостерона плазмы, гипокалиемией и метаболическим алкалозом.

Аутосомно-доминантный тип наследования.



Дистальные тубулопатии

Дистальный ренальный тубулярный ацидоз

Дистальный РТА (I тип) – заболевание, характеризующееся тяжелым гиперхлоремическим метаболическим ацидозом, вследствие нарушения экскреции водородных ионов в дистальном отделе нефрона.

- Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный с тугоухостью
- Аутосомно-рецессивный без тугоухости

Характерно:

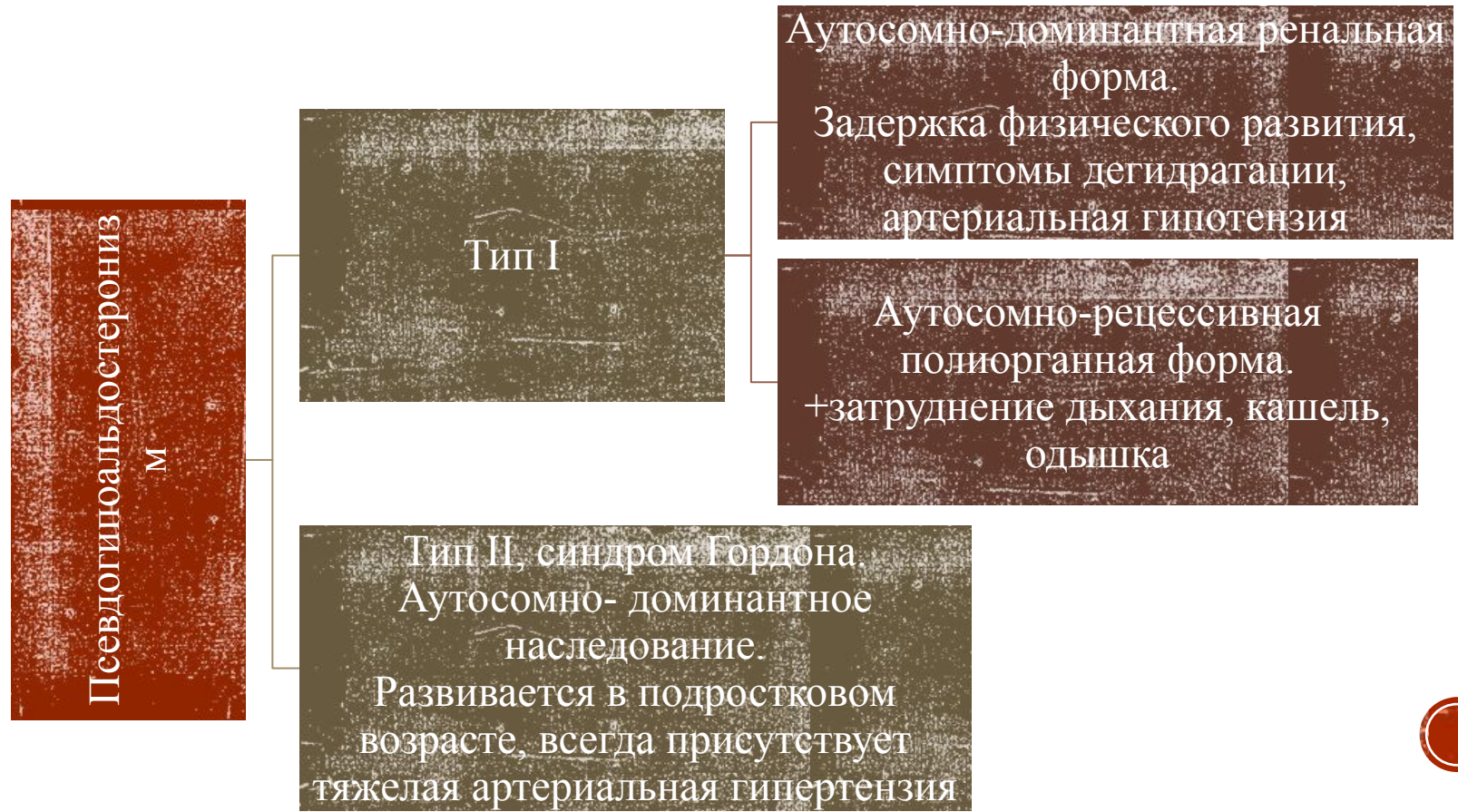
- низкий/крайне низкий рост, вес
- рахитоподобные изменения скелета
- мышечная гипотония
- полиурия



Дистальные тубулопатии

Псевдогипоальдостеронизм

Псевдогипоальдостеронизм - гетерогенная группа клинических форм, возникающих вследствие неспособности альдостерона осуществлять свои основные физиологические эффекты по обеспечению экскреции ионов калия и водорода.



Дистальные тубулопатии

Нефрогенный несахарный диабет

Нефрогенный несахарный диабет - редкое наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием проницаемости собирательных трубочек для воды и резистентностью к действию антидиуретического гормона при его адекватной секреции. Клиника: низкое физическое развитие, полиурия, полидипсия, симптомы дегидратации

