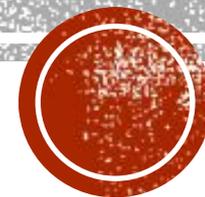


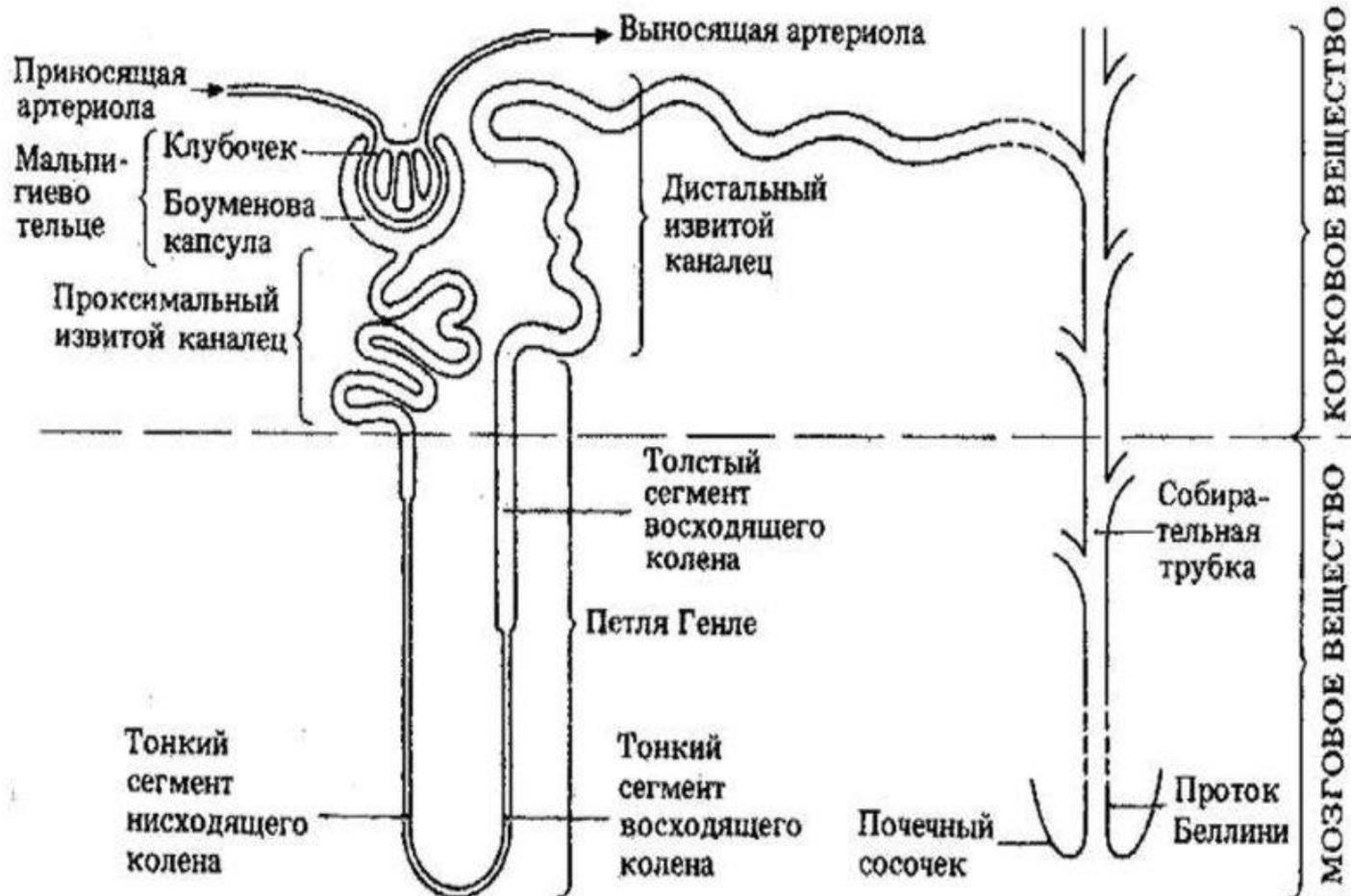
# Тубулярный аппарат почки. Классификация тубулопатий.

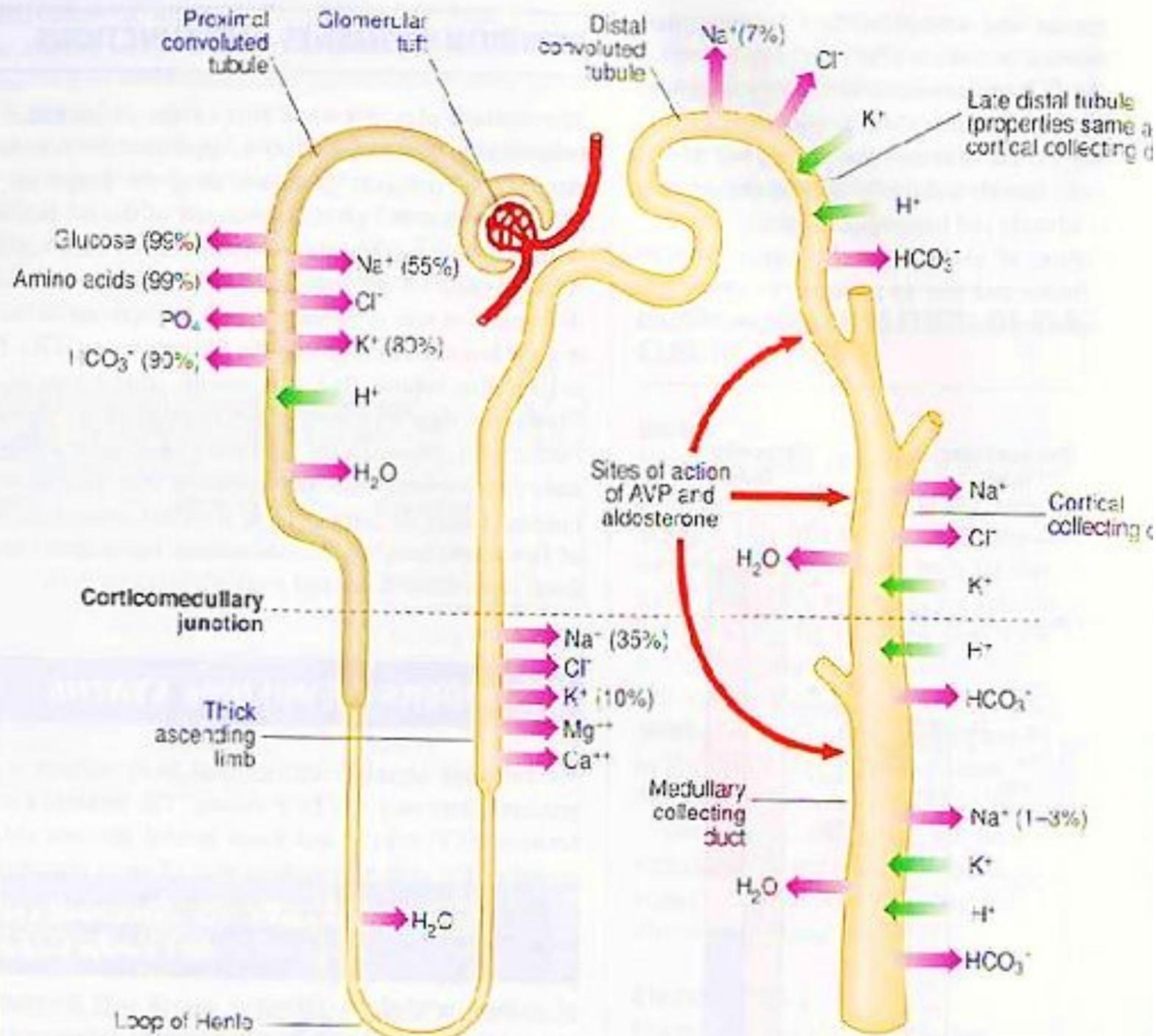


Выполнили: студентки группы 2602  
Газизянова Г.Р.  
Евдокимова А.Д.

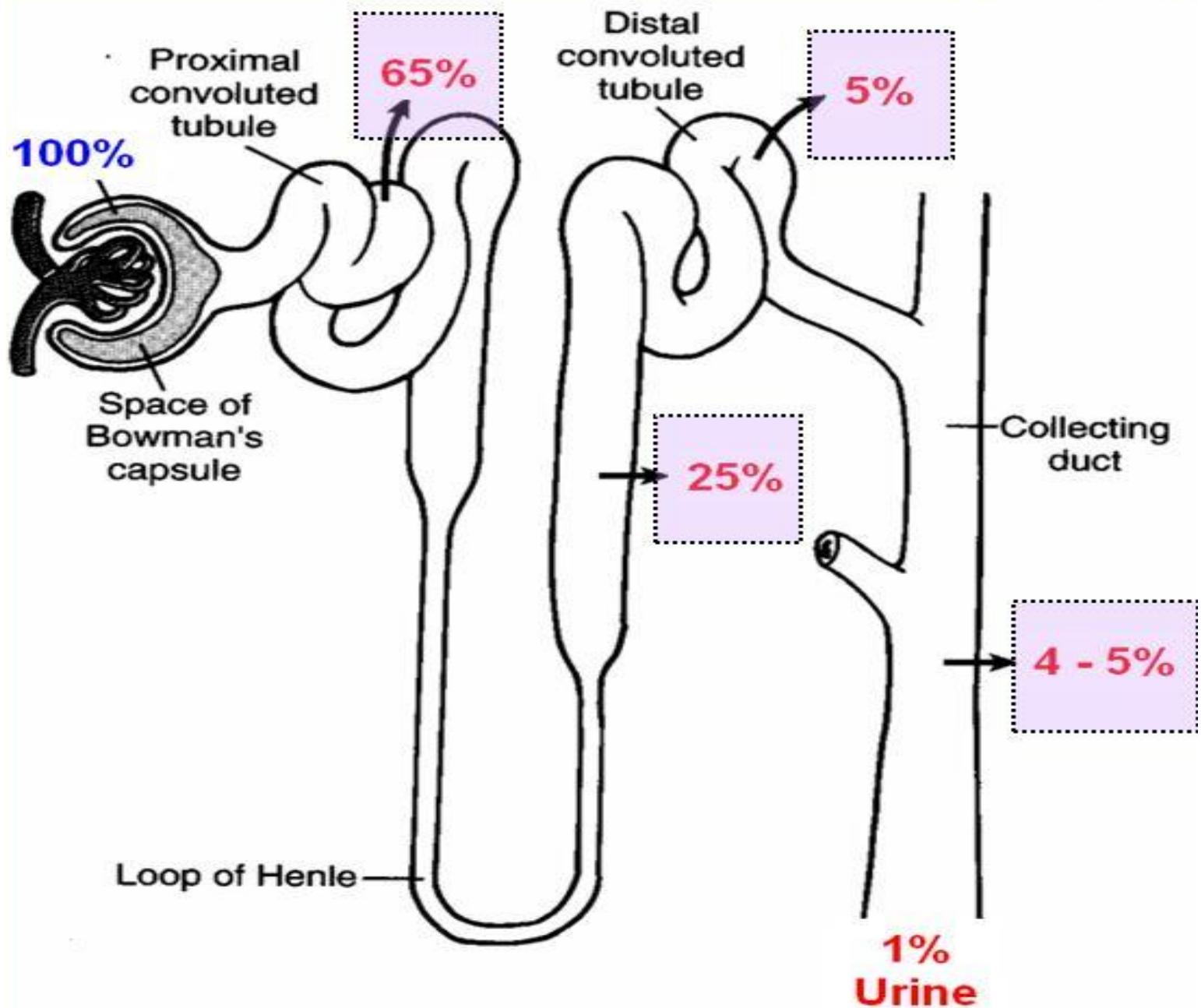
# Тубулярный аппарат почки

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





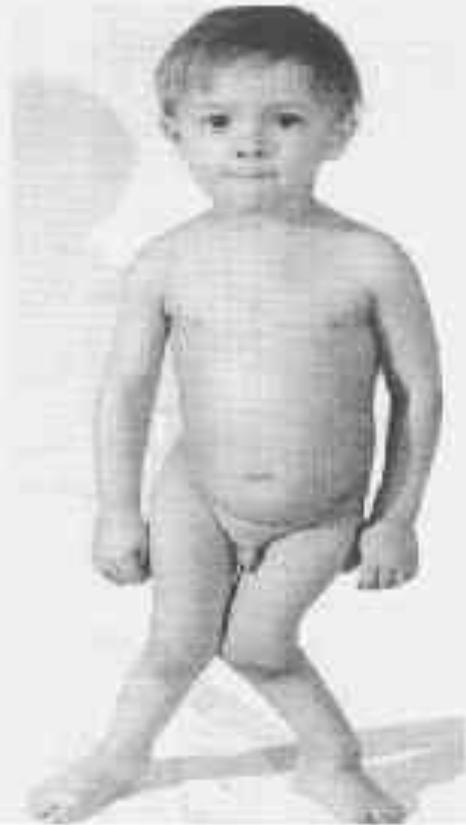
# Проксимальные тубулопатии

## Проксимальный ренальный тубулярный ацидоз

**Проксимальный РТА (II тип)**— заболевание, характеризующееся нарушением реабсорбции бикарбонатов ( $\text{HCO}_3^-$ ) 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

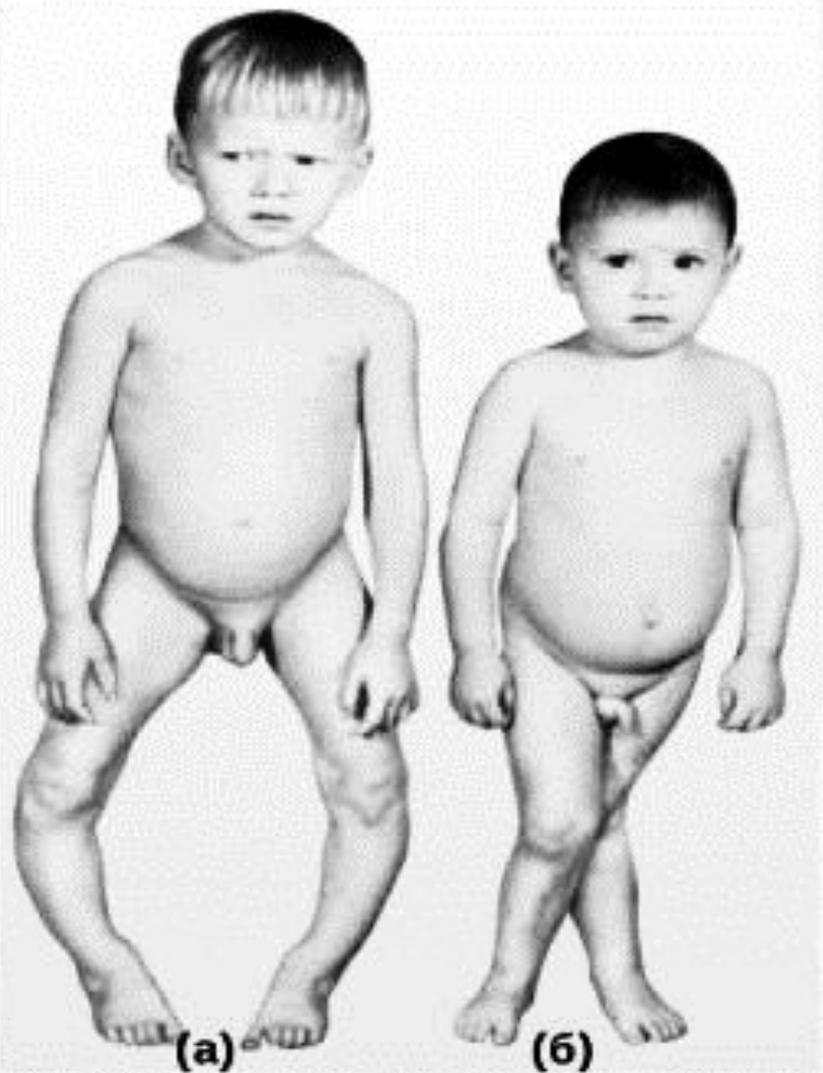
## Синдром де Тони-Дебре-Фанкони

**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:

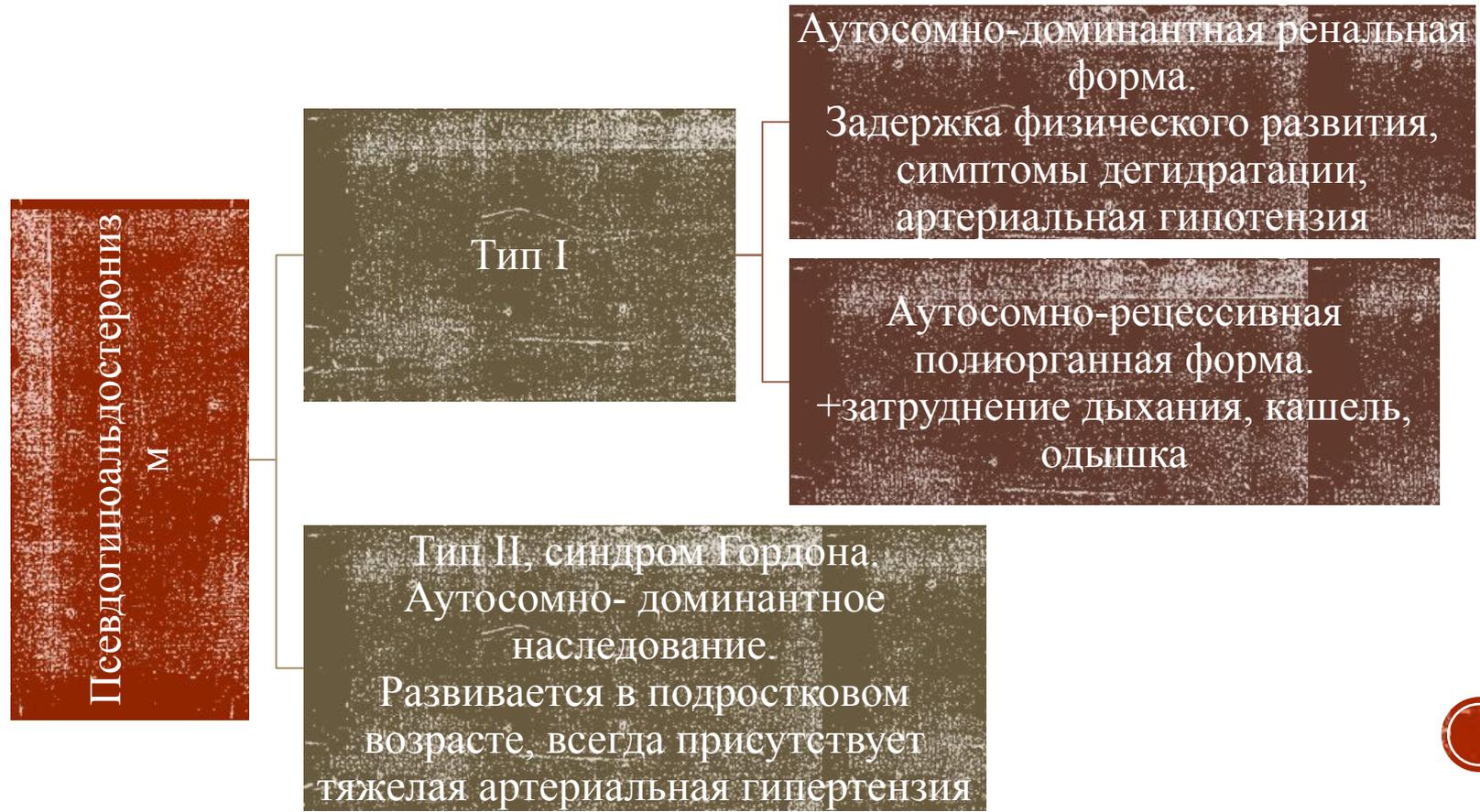
- низкий/крайне низкий рост, вес
- рахитоподобные изменения скелета
- мышечная гипотония
- полиурия



# 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

