



Рахитоподобные заболевания Спазмофилия Гипервитаминоз D

Выполнила: студентка 406 группы

Абдухалимова Алина

Преподаватель: Лыурова Татьяна

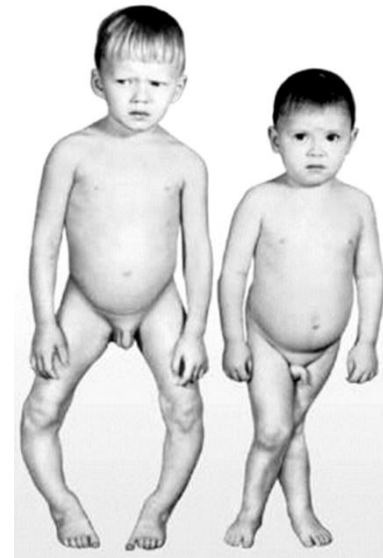
Михайловна

Рахитоподобные заболевания

Рахит и фенотипически сходные с ним рахитоподобные заболевания (РПЗ) до сих пор остаются одной из актуальных проблем педиатрии. Это обусловлено, с одной стороны, высокой частотой рахита среди детей раннего возраста, с другой — трудностями дифференциальной диагностики отдельных форм рахита и РПЗ, которые на фоне относительно широкого распространения в популяции, прогрессирующего характера течения основного патологического процесса нередко служат причиной тяжелой инвалидности, а порой и гибели детей. РПЗ относятся к патологии, которая существенно нарушает рост и развитие больных, отягощает течение других болезней и способствует формированию хронических форм самых различных заболеваний, в том числе и почечной недостаточности.

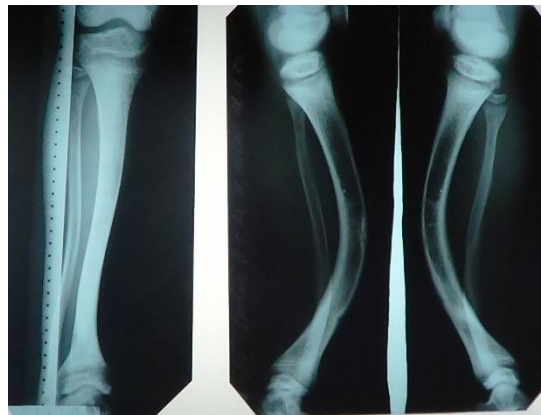
Классификация РПЗ

- ▶ РПЗ — это гетерогенная группа наследственных заболеваний, связанных с нарушением фосфорно-кальциевого обмена и сопровождающиеся деформациями скелета. РПЗ относятся к тубулопатиям — наследственно обусловленным поражениям канальцев почек. К ним относят:
 - фосфат-диабет (ФД);
 - почечный кальцевый ацидоз (ПКА);
 - болезнь де Тони-Дебре-Фанкони;
 - витамин Д-зависимый рахит (ВДЗР).



Выраженные прогрессирующие деформации скелета, резистентность к лечебным дозам витамина Д и нарушенное физическое состояние ребенка — основные признаки РПЗ.

Диагностика рахитоподобных заболеваний основывается на семейном анамнезе (выявляют наличие низкорослых родственников с деформациями костной системы) и клинической картине (отставание детей в росте, мочевого синдром, выраженная мышечная гипотония, поздняя О- или Х-образная деформация ног, сохраняющаяся после 2-4 лет



Витамин D - резистентный рахит

- ▶ Наследственное заболевание (тип наследования - доминантный, сцепленный с X - хромосомой), частота в детской популяции составляет примерно 1:12 000
- ▶ Развитие заболевания связано с дефицитом фосфатов в организме ребенка из-за значительная экскреции их с мочой
- ▶ Ведущими признаками заболевания являются рахитоподобные изменения скелета, преимущественно нижних конечностей, общий остеопороз и задержка роста ребенка. Интеллект, как правило, не страдает.
- ▶ Лабораторные признаками - низкий уровень фосфатов в крови
- ▶ Лечение: *большие дозы* вит Д (10000-15000 ЕД) или активные метаболиты витамина Д под контролем кальция крови, препараты кальция и фосфора



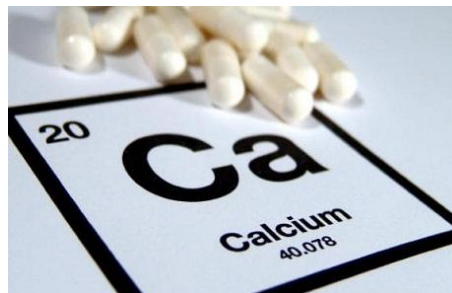
Витамин D - зависимый рахит

- ▶ Наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Выделяют 2 типа заболевания
- ▶ Развитие заболевания 1 типа связано с дефицитом 1 α -гидроксилазы почек и недостаточным образованием (1 α ,25(OH) $_2$ D $_3$)
- ▶ При 2 типе заболевания образование Кальцитриола не нарушено органы-мишени к нему не чувствительны
- ▶ Проявляется в на 3-5 месяце жизни. Течение заболевания носит прогрессирующий характер, несмотря на раннее начало профилактики рахита или стандартное антирахитическое лечение. Основные проявления: нарушения со стороны ЦНС и ВНС (потливость, нарушения сна, вздрагивания и т.д.), позже появляются костные изменения (деформации нижних конечностей, грудной клетки, черепа, рахитические «четки», «браслетки»). Иногда наблюдаются кратковременные судороги, часто провоцируемые гипертермией. При рахите 2 - го типа к вышеописанным признакам часто присоединяется тотальное облысение, которое наступает в возрасте 14-16 месяцев.
- ▶ Лабораторные признаки: гипокальциемия, гиперфосфатурия.
- ▶ Лечение: ликвидация дефицита Кальцитриола. Суточные дозы составляют 0,5 - 3 мкг при 1 - м типе заболевания и 2 - 10 мкг в сутки - при 2-м типе, а также препараты кальция и фосфора, витамины А, С, Е, цитратные смеси курсами по 3 - 5 месяцев. Консультации эндокринолога



Болезнь де Тони - Дебре - Фанкони

- ▶ или глюкофосфаминный диабет наиболее тяжелая форма среди наследственных тубулопатий смешанного типа.
- ▶ Тип наследования аутосомно - рецессивный
- ▶ Основные клинические проявления наблюдаются уже в первый год жизни ребенка в виде полидепсии, полиурии, иногда в длительного субфебрилитета, рвоты. На втором году жизни выявляются резкое отставание физического развития и костные деформации. Развернутый клинический симптомокомплекс заболевания формируется у детей ко второму году жизни. В ряде случаев наблюдается поздняя манифестация болезни - в 6 - 7 - летнем возрасте.
- ▶ Лабораторные признаки: глюкозурия, гипокальциемия, гипофосфатемия, метаболический ацидоз, в ряде случаев - умеренная протеинурия и лейкоцитурия.
- ▶ Лечение: витамин D 25 000 - 30 000 МЕ в сутки (начальная доза) или его метаболиты, коррекция электролитных нарушений, ликвидацию сдвигов в кислотно - щелочном равновесии, устранение дефицита кальция и бикарбонатов



Почечный канальцевый ацидоз

- ▶ гетерогенная группа наследственных заболеваний почек, характеризующихся нарушением равновесия кислот и оснований вследствие либо повышенных потерь щелочных соединений - бикарбонатов (почечный ацидоз проксимального типа), либо задержки ионов водорода в организме (почечный канальцевый ацидоз дистального типа).
- ▶ Клинические проявления отличаются выраженным полиморфизмом: расстройству фосфорно-кальциевого обмена, задержка темпов роста, снижение темпов психомоторного развития, множественный кариес зубов, выпадение или рассасывание уже прорезавшихся зубов.
- ▶ Наблюдаются формы заболевания, сопровождающиеся катарактой, глаукомой, нейросенсорной глухотой и/или остеопорозом
- ▶ Лабораторные признаки: повышение уровня хлоридов до 130 - 135 ммоль/л (при норме 95-107 ммоль/л), компенсированный метаболический ацидоз в крови, щелочная реакция мочи за счет повышенной экскреции бикарбонатов
- ▶ Лечение: ощелачивающая терапия, витамин D (средняя лечебная суточная доза для детей до 3 лет составляет 2000 - 3000 МЕ/сут., для детей 4-7 лет - 2000 - 4500 МЕ/сут.), препараты кальция



Прогноз

При своевременной диагностике и правильном лечении у большинства детей отмечают ремиссию. При отсутствии лечения к 5- 7 годам острое течение заболевания переходит в подострое. К 13- 15 годам возможна реконвалесценция, но чаще формируется ХПН. Хирургическую коррекцию деформации нижних конечностей не следует проводить ранее 10-12 лет.



Спазмофилия

Спазмофилия (тетания)- это заболевание патогенетически связанное с рахитом, характеризующееся склонностью ребенка первых 6-18 месяцев к судорогам и спастическим состояниям, а также к другим проявлениям повышенной нервно-мышечной возбудимости.



Признаки спазмофилии у детей

Следует выделять скрытую (латентную) и явную спазмофилию, отличающиеся друг от друга степенью выраженности одного и того же патологического процесса.

При скрытой форме внешне дети выглядят практически здоровыми, иногда избыточно упитанными, психомоторное развитие - в пределах нормы. Диагностировать у ребенка скрытую спазмофилию можно с помощью признаков гипервозбудимости: беспокойства, вздрагиваний, гиперестезии.

Скрытая спазмофилия встречается часто, а под влиянием провоцирующих факторов (плач, высокая температура, инфекционное заболевание, рвота, испуг) может переходить в явную спазмофилию.



Наиболее частые симптомы



"Рука акушера"



Симптом Хорстека



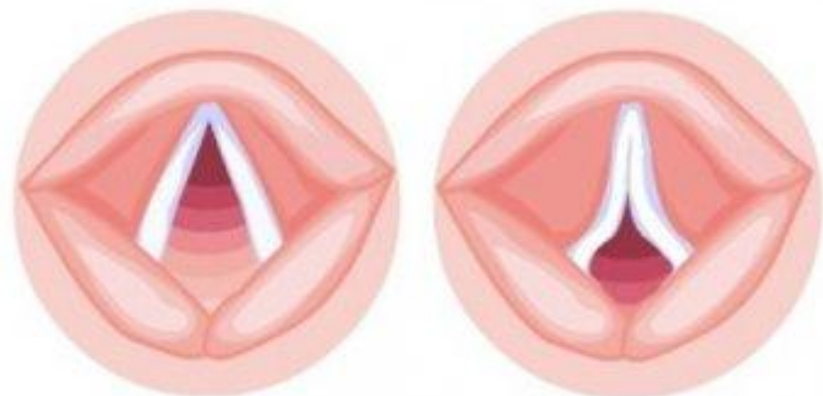
Симптом Труссо



Перонеальный феномен Люста

Явная спазмофилия проявляется в виде ларингоспазма, карпопедального спазма и эклампсии, иногда сочетающихся между собой.

Ларингоспазм - спазм голосовой щели, возникающий внезапно при плаче или испуге.



Нормальное состояние

Ларингоспазм



Карпопедальный спазм представляет собой спазм мышц кисти и стопы, принимающих характерное положение (кисть имеет положение «руки акушера», стопа - положение резкого подошвенного сгибания).



В наиболее тяжелых случаях наблюдаются приступы эклампсии - клонико-тонические судороги, протекающие с потерей сознания. Они возникают вслед за кратковременными тоническими судорогами.

В легких случаях приступ проявляется внезапным побледнением лица, оцепенением, подергиванием мимической мускулатуры.

Тяжелый приступ также начинается с подергивания мышц лица, далее судороги распространяются на шею, конечности, охватывая все большие мышечные группы, в том числе и дыхательную мускулатуру. Дыхание становится прерывистым, всхлипывающим, появляется цианоз. С самого начала приступа ребенок теряет сознание, происходит непроизвольное отхождение мочи и газов.

Продолжительность приступа - от нескольких секунд до 20-30 мин, судороги постепенно затихают, и больной засыпает. Иногда приступы следуют один за другим. Во время приступа может произойти остановка дыхания и сердца. Эклампсия чаще наблюдается у детей 1-го года жизни.



Диагностика

Важно учитывать возраст ребенка (4-18 месяцев), наличие клинических, биохимических (гипокальциемия в сочетании с гиперфосфатемией, алкалозом в крови) и рентгенологических данных, свидетельствующих о рахите, время года, указание на неправильное вскармливание. Типичный приступ ларингоспазма почти всегда позволяет считать диагноз бесспорным



Лечение

При ларингоспазме создают преобладающий очаг возбуждения в мозге с помощью стимулирования слизистой оболочки носа (дуют в нос, щекают, дают нюхать раствор аммиака), кожи (укол, похлопывание и обливание лица холодной водой), вестибулярного аппарата («встряхивание» ребенка), меняют положение тела.

В случае тяжелого приступа может быть необходима искусственная вентиляция легких.

При проявлениях спазмофилии ребенку назначают обильное питье в виде слабого чая, ягодных и фруктовых соков.

Обязательно применяются препараты кальция (глюконат кальция, 10%-ный раствор кальция хлорида). Кальциевую терапию и ограничение коровьего молока нужно продолжать до полной ликвидации признаков латентной спазмофилии. Спустя 3-4 дня после судорог проводят противорахитическое лечение.



Гипервитаминоз D у детей

Педиатры говорят: «Лучше небольшой рахит, чем гипервитаминоз D».

Гипервитаминоз D (интоксикация витамином D) - состояние, обусловленное как прямым токсическим действием препарата на клеточные мембраны, так и повышенной концентрацией в крови солей кальция, откладывающихся в стенках сосудов внутренних органов, в первую очередь почек и сердца. Гипервитаминоз D возникает при передозировке этого витамина или индивидуальной повышенной чувствительности к нему. Выделяют острую и хроническую интоксикацию витамином D.

Клиническая картина

Острая интоксикация витамином D чаще развивается у детей первого полугодия жизни при массивном приёме витамина D в течение относительно короткого промежутка времени (за 2-3 нед) или индивидуальной гиперчувствительности к витамину. При этом появляются признаки нейротоксикоза или кишечного токсикоза: резко снижен аппетит, ребёнка мучит жажда, часто возникает рвота, быстро уменьшается масса тела, развивается обезвоживание, появляются запоры (возможен неустойчивый и жидкий стул). У некоторых детей регистрируют кратковременную потерю сознания, возможны тонико-клонические судороги.

Хроническая интоксикация витамином D возникает на фоне длительного (6-8 мес и более) применения препарата в умеренных, но всё- таки превышающих физиологическую потребность дозах. Клиническая картина выражена менее отчётливо и включает повышенную раздражительность, плохой сон, слабость, боли в суставах, постепенное нарастание дистрофии, преждевременное закрытие большого родничка, изменения со стороны сердечно-сосудистой и мочевой систем.



Диагностика

Лабораторные критерии гипервитаминоза D: повышение концентрации фосфора и кальция в крови и моче, компенсаторное увеличение концентрации кальцитонина и снижение ПТГ.

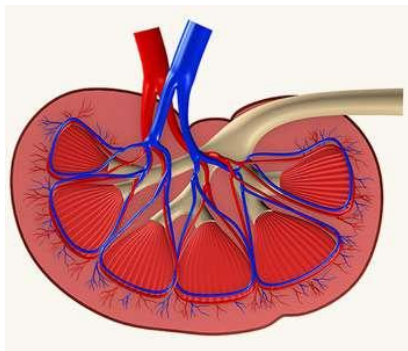


Лечение



Лечение гипервитаминоза D проводят в стационаре. Отменяют витамин D и инсоляции, назначают витамины А и Е, инфузионную терапию в сочетании с диуретиками (фуросемидом). В тяжёлых случаях назначают преднизолон коротким курсом.

Прогноз серьёзен. Наиболее неблагоприятно развитие нефрокальциноза и хронического пиелонефрита с последующим развитием ХПН.



Спасибо за внимание! 😊



Список используемой литературы:

- ▶ Детские болезни: учебник / Под ред. А.А. Баранова - 2-е изд., - 2009. - 1008 с. ГЛАВА 10 РАХИТ И РАХИТОПОДОБНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (Гипервитаминоз D)
- ▶ Учебно-методическое пособие «РАХИТОПОДОБНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ» З. А. СТАНКЕВИЧ, А. В. СУКАЛО, Е. С. ЗАЙЦЕВА, Минск БГМУ 2010
- ▶ Лекция Решетник Л.А на тему «Рахит» ИГМУ Кафедра детских болезней 2011 г.
- ▶ Лекция к.м.н.Лучишина Н.Ю. Спазмофилия