



# День осведомленности о X-сцепленном доминантном гипофосфатемическом рахите/X-ГФР

Редкое наследственное заболевание, которое связано со снижением уровня фосфора в крови, а также с потерей фосфора с мочой, что приводит к нарушению формирования и роста костей



**1:20 000** — частота заболевания<sup>i</sup>



**Клинические признаки разнообразны, и это осложняет диагностику. Если начать лечить болезнь поздно, дети и взрослые станут инвалидами**



## Почему возникает?

Мутации в гене *PHEX* приводят к избытку ФРФ23 («гормон-фактор» роста фибробластов 23)<sup>ii</sup>. В результате нарушается обратное всасывание фосфора в почках, и организм теряет фосфор с мочой. Как следствие, развивается гипофосфатемия (снижение уровня фосфора в крови). Нарушаются процессы поступления фосфора в кости, зубы и обеспечение мышц энергией. Недостаток фосфора в крови приводит к снижению прочности костей, хроническим болям, мышечной слабости и др.



## Клинические проявления и функциональные ограничения при X-ГФР



Симптомы появляются в 6 месяцев–1,5 года, когда ребенок начинает вставать на ножки



Виды деформаций нижних конечностей

### Симптомы у детей

- Рахит
- Задержка роста, низкий рост
- Задержка моторного развития  
Запаздывает появление двигательных функций: удержание головки, переворачивание, сидение, ползание, стояние, ходьба
- Нарушения походки  
«Утиная походка»
- Краниосиностоз  
Вытянутая форма черепа из-за преждевременного сращения костных швов
- Мышечная слабость  
Быстро устают при ходьбе, играх

### Общие симптомы у детей и взрослых

- Деформации нижних конечностей  
X-образная, O-образная деформации и деформации по типу «дующего ветра» (сочетание O и X)
- Боли в костях, суставах, скованность суставов
- Зубные абсцессы, кисты, периодонтит

### Симптомы у взрослых

- Низкий рост
- Остеомалация
- Переломы и псевдопереломы (неполные переломы)
- Нарушение ходьбы  
Переваливающаяся или прихрамывающая походка
- Потеря слуха, звон в ушах
- Мышечная слабость, утомляемость

# Диагностика • Терапия • Социальная помощь

## Маршрутная карта исследований



### Клиническая диагностика

Оценивается наличие деформаций конечностей, болей, мышечной слабости, развитие моторных навыков, измеряются рост и вес, осматривается полость рта



### Рентгенография

Оценивается наличие и тяжесть рахита по рентгеновским снимкам кистей и нижних конечностей (ног)



### Генетический анализ

Исследуется ген *PHEX* на наличие мутаций



### Лабораторные исследования

#### Анализ крови

на фосфор, кальций, щелочную фосфатазу, креатинин, паратгормон, витамин Д

#### Анализ мочи

на фосфор, кальций, креатинин

Чтобы выявить потерю фосфора с мочой, необходимо в один день сдать кровь (фосфор, креатинин) и вторую утреннюю порцию мочи (фосфор, креатинин)



### Изучение семейного анамнеза

Оценивается наличие проявлений заболевания у близких родственников

## Лечение



### Лекарственное

#### Консервативная терапия (симптоматическая)

Прием препаратов фосфора в сочетании с активными формами витамина Д

#### Патогенетическая терапия (направлена на механизм развития болезни)

Буросуаб\* — моноклональное антитело, блокирует избыток ФРФ23. В результате обмен фосфора в организме восстанавливается



### Хирургическое

#### Коррекция деформации ног

Дети: временный гемиепифизиодез  
Взрослые: коррегирующая остеотомия

\* Буросуаб пока не зарегистрирован в РФ, но доступен для пациентов с подтвержденным X-ГФР и имеющим назначение врача через фонд «Круг добра» <https://фондкругдобра.рф>

## Ваши ресурсы



Фонд «Круг добра» предоставит терапию пациентам-детям бесплатно



Заявление на терапию семья может подать самостоятельно через портал госуслуг



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

#### Горячая линия

+ 7 (800) 201 06 01

Куратор проекта повышения информированности о редких (орфанных) заболеваниях



## Обратитесь к врачам

- ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России (г. Москва)
- Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева
- ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (г. Москва)
- Российская детская клиническая больница РДКБ — филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (г. Москва)
- ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (г. Москва)
- ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России
- ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Санкт-Петербург)
- ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г. И. Турнера» Минздрава России (г. Санкт-Петербург)
- ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России (г. Нижний Новгород)
- НИИ охраны материнства и детства (г. Хабаровск)

#### Источники

- i Beck-Nielsen SS, et al. Orphanet J Rare Dis. 2019;14:58–82.
- ii Haffner D, et al. Nat Rev Nephrol. 2019;15:435–55.
- iii Dixon PH, et al. J Clin Endocrinol Metab. 1998;83:3615–23.

Информационный партнер



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО