

DE TONI–DEBRE–FANCONI SYNDROME
Tyutyunnikova E.B.¹, Myakinkykh A.A.² (Russian Federation)
Email: Tyutyunnikova335@scientifictext.ru

¹*Tyutyunnikova Eugenia Borisovna - Candidate of Agricultural Sciences, Associate Professor,
DEPARTMENT OF PHYSICAL CULTURE AND BIOMEDICAL SCIENCES;*

²*Myakinkykh Alina Andreevna – Student,
DEPARTMENT OF SOCIAL, SPECIAL PEDAGOGY AND PSYCHOLOGY,
SOCIAL PSYCHOLOGY FACULTY,
ARMAVIR STATE PEDAGOGICAL UNIVERSITY,
ARMAVIR*

Abstract: *this article is devoted to the problem of such a hereditary disease as the de Toni - Debre - Fanconi syndrome. The article analyzes the main causes of the syndrome, the disorders that it causes, the symptoms that are characteristic of the disease. Also in the article the type of inheritance of the de Toni syndrome - Debre - Fanconi, the time of manifestation of the syndrome, the incidence of this hereditary disease is considered. The way of revealing, treatment of a syndrome, and also the forecast is underlined. Particular attention is drawn to the symptoms and manifestations of the syndrome at different ages.*

Keywords: *syndrome, disease, inheritance, disorders, manifestations.*

СИНДРОМ ДЕ ТОНИ–ДЕБРЕ–ФАНКОНИ
Тютюникова Е.Б.¹, Мякинских А.А.² (Российская Федерация)

¹*Тютюникова Евгения Борисовна – кандидат сельскохозяйственных наук, доцент,
кафедра физической культуры и медико-биологических дисциплин,*

²*Мякинских Алина Андреевна – студент,
кафедра социальной, специальной педагогики и психологии, социально-психологический факультет,
Армавирский государственный педагогический университет,
г. Армавир*

Аннотация: *данная статья посвящена проблеме такого наследственного заболевания, как синдром де Тони–Дебре–Фанкони. В статье анализируются основные причины синдрома, нарушения, которые он вызывает, симптомы, характерные для данного заболевания. Также в статье рассматривается тип наследования синдрома де Тони–Дебре–Фанкони, время манифестации синдрома, частота встречаемости данного наследственного заболевания. Указывается способ выявления, лечения синдрома, а также прогноз. Особое внимание обращается на симптомы и проявления синдрома в разном возрасте.*

Ключевые слова: *синдром, заболевание, наследование, нарушения, проявления.*

Синдром де Тони-Дебре-Фанкони – врожденное заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу (выделена также аутосомно-доминантная форма с локализацией гена на хромосоме 15q15.3.). Впервые синдром был описан Дж. де Тони (1933), Р. Дебре (1934) и Г. Фанкони (1936). (G. de Toni, итальянский педиатр; R. Debre, французский педиатр; G. Fanconi, швейцарский педиатр). Частота встречаемости – 1 : 350000 новорожденных [1, 3].

Основным нарушением является поражение проксимальных канальцев нефронов, их истончение и/или дегенеративные изменения. В результате чего нарушается процесс реабсорбции (обратного всасывания) полезных для организма веществ и ионов: воды, фосфатов, натрия, калия, глюкозы, аминокислот, гидрокарбонатов. Потеря бикарбонатов натрия и калия с мочой ведет к почечному канальцевому ацидозу (неспособности почек обеспечить регуляцию кислотно-щелочного баланса в организме). Вследствие ацидоза усиливается процесс разрушения костной ткани [1].

У детей с синдромом де Тони-Дебре-Фанкони первые проявления отмечаются на первом году жизни. У ребенка появляется частая рвота, отсутствие аппетита, отставание в физическом и умственном развитии, склонность к частым и тяжелым инфекционным заболеваниям. Замедляется рост, что приводит к постепенному формированию пропорционального нанизма, происходят рахитоподобные изменения скелета, у детей часто бывает полиурия и повышенная жажда, появляются признаки обезвоживания. Если синдром впервые проявляется в 5-6 лет, то первыми симптомами являются остеомаляция (недостаточная минерализация костной ткани), деформация костей и гипокалиемические параличи.[2, 3].

У больных обычно присутствует слабость, тошнота, раздражительность, бледность, мышечная гипотония, гипорефлексия, гипотензия, расширение границ сердца, тахикардия. Характерно острое нарушение метаболических процессов, вследствие которых, вместе с нарушением функций почечных канальцев, развиваются слепота, синдром увеличенной печени, стойкое снижение концентрации и

тканевой активности гормонов щитовидной железы. При лабораторном исследовании выявляются следующие биохимические нарушения: снижение уровня кальция в крови; снижение уровня фосфора в крови; повышение уровня щелочной фосфатазы; развитие метаболического ацидоза; повышение клиренса фосфатов мочи; развитие глюкозурии; развитие генерализованной гипераминоацидурии; снижение титрационной кислотности, повышение рН мочи больше 6,0; развитие гипокалиемии [2].

Основным направлением лечения является соблюдение диеты, которая обеспечивает нормализацию обмена белка, содержания в крови калия, фосфора, глюкозы, ликвидацию ацидоза. Обычно назначается картофельно-капустная диета, продукты, богатые белком, большое количество жидкости и исключаются продукты, повышающие кислотность крови [3].

При отсутствии лечения заболевание осложняется до почечной недостаточности, что может привести к смерти больного. При правильном систематическом лечении с соблюдением диеты после 8-летнего возраста обычно наступает улучшение, симптомы полностью купируются.

Список литературы / References

1. *Майданник В.Г.* Педиатрия. Учебник для студентов высших мед. учеб. заведений III—IV уровней аккредитации. 2-е изд., испр. и доп. Харьков: Фолио, 2002. 1125 с.
2. *Малая энциклопедия врача-эндокринолога / Под ред. А.С. Ефимова.* 1-е изд. К.: Медкнига, ДСГ Лтд, Киев, 2007. [Электронный ресурс]: http://www.ordodeus.ru/Ordo_Deus12_De_Toni_Debre_Fankoni_sindrom.html/ (дата обращения: 07.01.2018).