

*В. Б. Егорова, Я. А. Мунхалова, Д. А. Новоприезжая, Д. З. Березкина*

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: БОЛЕЗНЬ ДЕНТА У РЕБЕНКА

*Аннотация.* В статье представлен клинический случай крайне редкой орфанной патологии почек – болезни Дента. Это редкая X-сцепленная рецессивная проксимальная тубулопатия, характеризующаяся низкомолекулярной (LMW) протеинурией, гиперкальциурией, нефролитиазом и медленно прогрессирующей почечной недостаточностью.

Немногим более 15 лет назад в России диагноз болезнь Дента не диагностировали, и данную патологию часто описывали как нефротический синдром из-за высокой протеинурии. По немногочисленным данным литературы у 30 – 80 % пациентов мужского пола наблюдается прогрессирование почечной недостаточности до терминальной стадии в возрасте 30 – 50 лет. Вопрос о наследственной патологии почек возникает в случае, если у ребенка отмечают мочевого синдром: повышенное содержание в моче альбумина, эритроцитов, лейкоцитов, цилиндрурии. Пациенты также могут иметь низкий рост, однако это более характерно для болезни Дента 2-го типа. Диагностика врожденных и наследственных заболеваний почек, когда они не сопровождаются костными или другими внешними симптомами, достаточно сложна. Кроме того, при поражении костной системы болезнь Дента часто путают с гипофосфатемическим рахитом. Для подтверждения диагноза болезни Дента необходимо молекулярно-генетическое исследование. Лечение в основном направлено на профилактику камнеобразования.

Впервые болезнь Дента была описана С.Е. Dent и М. Friedman в 1964 году. В большинстве случаев заболевание обусловлено мутациями гена CLCN5 (1 тип болезни Дента) и гена OCRL1 (2 тип болезни Дента). Из-за клинической гетерогенности данного заболевания эпидемиология неизвестна. По всему миру описано около 250 семей с данной патологией. Многие фенотипические варианты болезни Дента описываются как отдельная нозология, например, X-сцепленный рецессивный нефролитиаз с почечной недостаточностью, X-сцепленный рецессивный гипофосфатемический рахит, семейная идиопатическая протеинурия с низкой массой (LMW) с гиперкальциурией в японской популяции.

Ранняя диагностика болезни Дента проблематична, выявление низкомолекулярной протеинурии доступно не в любой лаборатории, а генетическую связь проследить оказывается не всегда возможно. Поэтому всегда должен настораживать факт длительного мочевого синдрома у детей, особенно сопровождающийся семейной предрасположенностью к почечной патологии.

---

*ЕГОРОВА Вера Борисовна* – канд. мед. наук, доцент кафедры педиатрии и детской хирургии, медицинский институт, СВФУ им. М.К. Аммосова, 8-914-101-33, veraborisovna@yandex.ru

*EGOROVA Vera Borisovna* – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Institute of Medicine, M. K. Ammosov North-Eastern Federal University, 8-914-101-33, veraborisovna@yandex.ru

*МУНХАЛОВА Яна Афанасьевна* – канд. мед. наук, заведующая кафедрой педиатрии и детской хирургии, медицинский институт, СВФУ им. М. К. Аммосова, 8-914-270-71-07, tokmacheva@mail.ru

*MUNKHALOVA Yana Afanasyevna* – Candidate of Medical Sciences, Head of the Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Institute of Medicine, M. K. Ammosov North-Eastern Federal University, 8-914-270-71-07, tokmacheva@mail.ru

*НОВОПРИЕЗЖАЯ Дарья Андреевна* – врач отделения нефрологии, Педиатрический центр, ГАУ РС(Я) «РБ№ 1-НЦМ им. М.Е. Николаева».

*NOVOPRIEZHZHAYA Daria Andreevna* – doctor, Department of Nephrology, Pediatric Center, Republic Hospital No. 1 – National Center of Medicine

*БЕРЕЗКИНА Дарима Зориктоевна* – ординатор кафедры педиатрии и детской хирургии, медицинский институт, СВФУ им. М.К. Аммосова.

*BEREZKINA Darima Zoriktoevna* – resident, Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Institute of Medicine, M. K. Ammosov North-Eastern Federal University,

*Ключевые слова:* болезнь Дента, тубулопатия, низкомолекулярная протеинурия, гиперкальциурия, нефрокальциноз, мочевого синдром, почечная недостаточность, мутация гена.

*V. B. Egorova, Ya. A. Munkhalova, D. A. Novopriezhaya, D. Z. Berezkina*

## CLINICAL CASE: DENT DISEASE IN A CHILD

*Abstract.* The article presents a clinical case of an extremely rare orphan pathology of the kidneys: Dent's disease (DD). It is a rare X-linked recessive proximal tubulopathy characterized by low molecular weight (LMW) proteinuria, hypercalciuria, nephrolithiasis, and slowly progressive renal failure. According to the few literature data, 30-80 % of male patients have progression of renal failure to the terminal stage at the age of 30-50 years.

A little over 15 years ago, Dent's disease was not diagnosed in Russia, and the pathology was often described as nephrotic syndrome due to high proteinuria. According to the limited literature data, 30-80 % of male patients experience progression of renal failure to the terminal stage at the age of 30-50 years. The question of hereditary kidney pathology arises if a child has urinary syndrome: increased levels of albumin, red blood cells, leukocytes, and cylindruria in the urine. Patients may also be short, but this is more common with Dent's disease type 2. Diagnosis of congenital and hereditary kidney diseases, when they are not accompanied by bone or other external symptoms, is quite difficult. In addition, when the skeletal system is affected, Dent's disease is often confused with hypophosphatemic rickets. To confirm the diagnosis of Dent's disease, a molecular genetic study is necessary. Treatment is mainly aimed at preventing stone formation.

Dent's disease was first described by C.E. Dent and M. Friedman in 1964. In most cases, the disease is caused by mutations in the CLCN5 gene (type 1 Dent's disease) and the OCRL1 gene (type 2 Dent's disease). Due to the clinical heterogeneity of this disease, the epidemiology is unknown. Around the world, about 250 families with this pathology have been described. Many phenotypic variants of Dent's disease are described as a separate entity, for example, X-linked recessive nephrolithiasis with renal failure, X-linked recessive hypophosphatemic rickets, familial idiopathic low-weight proteinuria (LMW) with hypercalciuria in the Japanese population.

Early diagnosis of Dent's disease is problematic; detection of low molecular weight proteinuria is not available in every laboratory, and it is not always possible to trace a genetic connection. Therefore, the fact of prolonged urinary syndrome in children, especially accompanied by a family predisposition to renal pathology, should always be alarming.

*Keywords:* Dent's disease, tubulopathy, low molecular weight proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis, urinary syndrome, renal failure, gene mutation.

### **Введение.**

Болезнь Дента относится к крайне редкой форме наследственных тубулопатий с повреждением проксимальных канальцев. Эпидемиология заболевания неизвестна, но встречается настолько редко, что не включена в клинические рекомендации по тубулопатиям у детей, так как на сегодняшний день никакая терапия БД не была официально принята.

Тубулопатия – это группа гетерогенных болезней мочевыводящей системы, связанных с проблемами реабсорбции в почечных канальцах. Клиническая картина разнообразная. Эта патология проявляется симптомами нехватки определенных микроэлементов: у ребенка наблюдаются слабость, обезвоживание, колебания давления, полиурия, гипотония мышц и пр. Также могут возникать характерные для рахита симптомы. Диагностика предполагает не только лабораторные анализы и рентгенологическое исследование, но и изучение здоровья семьи в нескольких поколениях. Лечение является симптоматическим и направлено на устранение дефицита микроэлементов в организме ребенка. Актуальность этой проблемы является высокой, так как тубулопатии – это достаточно большая группа заболеваний и частота тубулопатий разная: во-первых, заболевание протекает как рахит, и по определенным причинам диагностируют его часто уже на стадии, когда почечная недостаточность становится хронической, то есть ее уже практически невозможно корректировать; во-вторых, многие разновидности и отдельные

синдромы, которые относятся к тубулопатиям у детей, так и не изучены полностью, поэтому доступна исключительно терапия поддерживающего типа [1].

Впервые болезнь Дента была описана в 1964 году британскими исследователями Dent С.Е. и Friedman М., которые описали клинические случаи у детей с рахитической деформацией костей, протеинурией, гиперкальциурией, нефролитиазом и снижением функции почек [2]. В 1994 году Wrong О.М. и соавт. ввели понятие «болезнь Дента». На сегодняшний день выделяют 2 типа болезни Дента (БД). 1-й тип обусловлен мутацией гена CLCN5, который расположен на коротком плече X-хромосомы (60 % пациентов), 2-й тип обусловлен мутацией гена OCRL, расположенного на длинном плече X-хромосомы (15 % пациентов). У 25 % пациентов мутации данных генов не обнаруживаются [3, 4, 5].

При дефекте в CLCN5 увеличивается уровень паратгормона (ПТГ), что приводит к снижению выработки  $\text{NaPi-IIa}$ , далее развивается гипофосфатемия и клинические проявления рахита [6].

Гиперкальциурия обусловлена нарушением реабсорбции ионов  $\text{Cl}^-$  и гиперпродукцией кальцитриола при избыточной активации  $1\alpha$ -гидроксилазы ПТГ [7, 8].

Клиническая картина БД достаточно разнообразна. Наиболее частыми симптомами являются низкомолекулярная протеинурия (100 %), часто гиперкальциурия и синусовая аритмия (85,7 %). В большинстве случаев встречается нефрокальциноз и хроническая болезнь почек 2 – 3 стадии (64,3 %), гиперфосфатурия (57,1 %) и реже задержка роста (28,6 %).

Также описаны различные фенотипические варианты БД, например X-сцепленный рецессивный нефролитиаз [9].

БД 1 и 2 типа несколько отличаются частотой развития отдельных симптомов (табл. 1).

Таблица 1 – Проявления БД разных типов (MA de Matties et al., Nature Review Nephrology, 2017)

Характеристики	БД 1 тип	БД 2 тип
Низкомолекулярная протеинурия	100 %	100 %
Гиперкальциурия	90 %	86 %
Нефрокальциноз	75 %	39 %
Аминоацидурия	41 %	52 %
ХБП 5 стадия	30 %	70 %
Гипофосфатемия	22 %	24 %
Рахитические деформации	32 %	?
Глюкозурия	17 %	11 %
Повышение уровня ЛДГ, КФК в крови	редко	часто

Нефробиопсия при БД не показана, т.к. можно выявить только неспецифические проявления в виде гломерулосклероза, интерстициального фиброза, тубулярного повреждения.

Специфической таргетной терапии БД не разработано. Назначают неспецифическое лечение в виде повышенного питьевого режима, препаратов ингибиторов кристаллообразования, с осторожностью проводят лечение рахита витамином Д.

Прогноз БД связан с развитием терминальной стадии хронической болезни почек. При 1 типе у 30 – 80 % лиц мужского пола ХБП 5 стадии развивается в возрасте 30 – 50 лет. 2 тип БД более неблагоприятный по прогнозу: у 70 % юношей ХБП 5 стадии развивается в возрасте до 20 лет [10].

**Цель исследования:** описание клинико-лабораторной картины болезни Дента 1 типа у мальчика 13 лет в Республике Саха (Якутия).

**Материал и методы исследования.**

Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациента, находившегося на стационарном лечении в нефрологическом отделении Педиатрического центра ГАУ РС (Я) «РБ № 1-НЦМ им. М.Е. Николаева», где проведено углубленное обследование и лечение.

**Результаты и обсуждение.**

Ребенок С., 13 лет. поступил с жалобами на X-образное искривление ног, измененную походку, боли в ногах при ходьбе, задержку роста, потливость.

Из анамнеза жизни: ребенок от 4 беременности, протекавшей физиологически. Роды 3-ьи в срок, естественные. Вес при рождении 3720 г, рост 55 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. К груди приложен на 1-е сутки. Выписаны из роддома на 5-е сутки. Грудное вскармливание до года. Психомоторное развитие до 1 года по возрасту: первые зубы появились в 4 месяца, сидит с 6 месяцев, ходит с 1 года.

Перенесенные заболевания: ОРЗ, ОРВИ, ветряная оспа в апреле 2013 г., бронхопневмония. Прививки получал по календарю, туберкулиновые пробы отрицательные. Травм, операций не было. Аллергии нет. Наследственность, со слов матери, не отягощена.

Из анамнеза болезни: в возрасте 1 года заметили искривление ног. В феврале 2013 года, в возрасте 3,5 лет обратились за медицинской помощью по поводу болей в животе в центральную районную больницу. В анализах мочи была выявлена протеинурия и гематурия. Ребенок был госпитализирован в детское отделение, где находился с 03.04 по 13.04.2013 г. с диагнозом острый гломерулонефрит с протеинурией и гематурией, деформация голеней, анемия легкой степени, состояние после перенесенной ветряной оспы.

Пациент был направлен на обследование в нефрологическое отделение Педиатрического центра ГАУ РС(Я) «РБ № 1-НЦМ им. М.Е. Николаева». В ОАК выявлена эозинофилия до 24 %, в ОАМ – протеинурия, микрогематурия, фосфатурия, экстраренальных симптомов не было. Было назначено лечение витамином Д и препараты кальция, которые ребенок принимал короткими курсами по 2 недели (в апреле и сентябре 2014 г.). Ортопедом рекомендовано консервативное лечение.

В апреле 2014 г. и октябре 2016 г. прошел обследование в Северо-Западном Государственном Медицинском университете им. И.И. Мечникова. У ребенка сохранялась протеинурия 2 – 2,9 г/л, в крови фосфор 0,8 мм/л. Был поставлен диагноз: фосфат-диабет АВ-тип. Рекомендованы рокальтрол, редукто-специал.

В октябре 2016 г. начато лечение преднизолоном 20 мг/сут. – 1 месяц, с конца ноября начато снижение дозы. С марта 2017 г. возврат к дозе 20 мг/сут. из-за сохранения протеинурии. Также принимал кальцеин, рокальрол, редукто-специал.

В конце 2017 г. ребенок планомерно обследовался и лечился в нефрологическом отделении Педиатрического центра «РБ № 1-НЦМ им. М.Е. Николаева». У него все так же сохранялась протеинурия 2,2 г/сут, креатинин 97 – 69 мкм/л, мочевины 9,1 – 8,3 мм/л, кальций – 2,3 ммоль/л, фосфор 0,8 – 1,0 ммоль/л, щелочная фосфатаза 272 ед. К лечению был добавлен циклоспорин А 60 мг/сут.

Через год, в декабре 2018г., у ребенка клинически определяется синдром Иценко-Кушинга, рост 110 см, вес 29 кг. В крови паратгормон 173 пг/мл, креатинин 76 мкм/мл, мочевины 5,1 ммоль/л, протеинурия 1,78 г/л. Проведена отмена кортикостероидов, назначен курс сандиммуна на 1 год, продолжает принимать кальций 500 мг/сут, альфакальцидол 0,25 мкг.

В апреле 2019 г. (ребенку 9 лет, рост 110 см) был направлен в ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» Минздрава России для уточнения диагноза. За время наблюдения клинически отмечается положительная динамика по варусной деформации ног. В анализах мочи протеинурия, кальциурия, фосфорурия. В крови: паратгормон 110 пг/мл, фосфор 0,9 мм/л, креатинин 61 мкм/л, щелочная фосфатаза 1200 ед/л. На УЗИ почек – признаки медуллярного нефрокальциноза. Заподозрен синдром Дента. Проведен генетический скрининг, однако мутаций выявлено не было. Рекомендован прием эсфлороса, альфакальцидола 0,25 мкг, цитратной смеси.

В сентябрь 2019 г. для подтверждения диагноза мальчик был направлен на обследование в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России. Рост ребенка 113 см, вес 24,2 кг, варусная деформация ног.

В биохимическом анализе крови: креатинин: 65 – 68 мкм/л, мочевины 4,3 – 6,9 ммоль/л, кальций 2,48 – 2,64 ммоль/л, фосфор 0,8 – 1,0 ммоль/л, щелочная фосфатаза 1200 ед. Паратгормон 60 пг/мл. Суточная протеинурия 1,0 – 1,5 г/л – 0,8 г/сут. При УЗИ органов брюшной полости и почек выявлены гепатомегалия, диффузные изменения паренхимы почек, мелкие кальцинаты в паренхиме почек. Рентген кистей: костный возраст 5 – 10 лет, признаки остеопороза. Рентген голеней: невыраженная симметричная варусная осевая деформация большеберцовых костей. При проведении суточного мониторинга артериального давления гипертензии не выявлено. Заключение ортопеда: комбинированная деформация нижних конечностей с торсионной деформацией дистальных отделов, нарушение осанки. Рекомендовано: лечебная физкультура, массаж, физиотерапия. Заключение эндокринолога: задержка роста. Заключение офтальмолога: кератопатия. В лаборатории Геномед было вновь проведено ДНК исследование на панель наследственных заболеваний. Результат от 12.03.2020 г.: выявлена гемизиготная мутация в гене CLCN5. Выставлен диагноз: N25.8 Первичная тубулопатия Дента 1 типа. ХБП 1 стадия. Остеопороз. Деформация нижних конечностей. Задержка роста. Пациенту назначена симптоматическая терапия: эсфлорос, альфакальцидол 0,25 мкг, натрия цитрат, блемарен, панангин курсами по 2 недели, остеогенон курсами.

В 2021 г. была снижена доза эсфлороса из-за отсутствия препарата. Планово мальчик продолжает наблюдаться в нефрологическом отделении ПЦ РБ № 1-НЦМ.

В начале 2022 г. отметили отрицательную динамику по костным изменениям: искривление голеней, преимущественно левой голени усилилось в обратную сторону по типу вальгусной деформации; при ходьбе походка ухудшилась по типу хромоты, быстро устает.

В июне 2022 г. повторная госпитализация в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России, с диагнозом N25.8 Первичная тубулопатия Дента 1 типа. ХБП 2 стадия. Осложнение: задержка роста у ребенка с первичной тубулопатией. Двусторонний медуллярный нефрокальциноз. Остеопороз. M21.6 Комбинированная деформация нижних конечностей с торсионной деформацией дистальных отделов; M53.2 Нарушение осанки; R26.8 Вторичные нарушения походки. При обследовании в динамике отмечено снижение паратгормона в 1,5 раза, нарастание уровня фосфора крови, гипокалиемия и гипокальциемия, повышение щелочной фосфатазы. Рекомендована терапия препаратами фосфора с более высоким содержанием фосфора (редукто-специал), увеличение дозы альфакальцидола, дозы блемарена, соблюдение рекомендаций ортопеда по применению ортезов и аппаратов, решение вопроса об оперативной коррекции костных деформаций.

После выписки, кроме рекомендованных препаратов, получил курс остеогена, закончил в августе, далее не повторял.

В начале 2023 г. плановая госпитализация в нефрологическое отделение Педиатрического центра «РБ № 1-НЦМ им. М.Е. Николаева».

Объективный осмотр при поступлении: состояние средней тяжести. Рост 128 см, вес 34 кг. Самочувствие не страдает, положение активное. Рахитическая деформация скелета: ноги Х-образные, более выражено слева. Грудная клетка с небольшой сдавленностью по бокам. Умеренно выраженное нарушение осанки по типу сколиоза. Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Видимых отеков нет. Лимфоузлы не увеличены. Кожа естественной окраски, чистая, сухая. Зев не гиперемирован, миндалины не увеличены. Зубы кариозные, язык влажный, чистый. Носовое дыхание свободное. ЧДД 20 в мин. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, ясные, шумов нет. ЧСС 88 в мин. АД 100/60 мм.рт.ст. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Печень по краю реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Симптом Пастернацкого отрицательный с обеих сторон. Мочепускание безболезненное, цвет соломенно-желтый. Стул оформленный, ежедневный. Наружные половые органы по мужскому типу.

У мальчика в анализах сохраняется повышенный уровень щелочной фосфатазы 1865.90 ед/л, мочевины 7.40 ммоль/л, креатинин 72.20 мкмоль/л. В моче отмечается снижение плотности 1005-1008. Белок в суточной моче 10.01.23 0.94 г/л. Паратгормон крови 09.01.23 г. 375.90 пг/мл.

Проводившееся лечение: альфакальцидол, калия, редукто, блемарен, аспаркам, витамин Д. Ребенок был выписан в удовлетворительном состоянии с рекомендациями. Запланирована повторная госпитализация в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтишева, ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России.

В настоящее время больной получает витамин Д, состояние его удовлетворительное, экстраренальный синдром отсутствует, концентрационная функция почек в норме.

#### **Заключение.**

Дебют мочевого синдрома в раннем возрасте всегда требует исключения врожденной или наследственной патологии. Несмотря на то, что генетическое исследование позволило расшифровать заболевание, которое длительно расценивалось как фосфат-диабет, у врача по-прежнему основными диагностическими приемами остается анализ данных анамнеза заболевания и жизни, данных объективного осмотра. Другие же методы исследования остаются дополнительными.

В случае болезни Дента 1-го типа терапия носит симптоматический характер и направлена прежде всего на уменьшение выделения кальция с мочой, а также предотвращение образования камней в почках и высокого содержания в них кальция. Нарушения обмена веществ при болезни Дента 1-го типа могут вызывать патологию костной ткани. В этом случае используют препараты витамина D. При задержке развития назначают гормон роста. В случае терминальной стадии почечной недостаточности может потребоваться пересадка почки. В данном клиническом примере отражена трудность диагностики болезни Дента. Необходимо обратить внимание врачей педиатрической службы на дифференциальный диагноз болезни Дента с другими заболеваниями сопровождающиеся необъяснимой протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом. Для подтверждения диагноза необходима генетическая верификация патогномичных генов.

#### **Литература**

1. Османов И.М., Захарова И.Н., Кольбе О.Б., Мумладзе Э.Б., Бекмурзаева Г.Б., Тамбиева Е.В. Первичные тубулопатии. / Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2018. Т.63:(1) – С.81 – 89.
2. Dent C.E., Friedman M. Hypercalciuric rickets associated with renal tubular damage. Arch Dis Childh 1964; 39: 240 – 249.
3. Верижникова, Л.Н., Громова, Г.Г. Наследственная тубулопатия: механизмы формирования патологии, клиническая и дифференциально-диагностическая значимость признаков на основании представленного клинического случая / Вестник СурГУ. Медицина, 2020. – № 1 (43). – С. 80 – 85. DOI 10.34822/2312-3419-2020-1-80-85
4. Smith A.J. Characterization of Dent's disease mutations of CLC-5 reveals a correlation between functional and cell biological consequences and protein structure. Am J Physiol Renal Physiol 2009; 296: 390 – 397
5. Bökenkamp A., Böckenhauer D., Cheong H.I. et al. Dent-2 disease: a mild variant of Lowe syndrome. J Pediatr 2009; 155(1): 94 – 99
6. Куликова К.С. Клинико-гормональные и молекулярно-генетические характеристики рахитоподобных заболеваний: дисс. канд. мед. наук. М. 2016. 139 с.
7. Blaine J., Chonchol M., Levi M. Renal control of calcium, phosphate, and magnesium homeostasis. Clin J Am Soc Nephrol. 2015; 10: 1257 – 1272.
8. Singh P, Harris PC, Sas DJ, Lieske JC. Nat. The genetics of kidney stone disease and nephrocalcinosis. Rev Nephrol. 2022 Apr;18(4): 224 – 240.
9. Scheinman S.J., Pook M.A., Wooding C., Pang J.T., Frymoyer P.A., Thakker R.V. Mapping the gene causing X-linked recessive nephrolithiasis to xp11.22 by linkage studies. J. ClinInvest.1993; 91: 2351 – 2357.

10. Приходина Л.С., Папиз С.В., Баширова З.Р., Людвиг М. Являются ли мамы мальчиков с болезнью Дента бессимптомными носителями х-сцепленной тубулопатии? / Нефрология, 2018. – Т. 22. – № 2. – С. 74 – 80. DOI 10.24884/1561-6274-2018-22-2-74-80.

### References

1. Osmanov I.M., Zaharova I.N., Kolbe O.B., Mumladze E.B., Bekmurzaeva G.B., Tambieva E.V. Pervichnie tubulopatii. / Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii, 2018. T.63:(1) – С.81 – 89.
2. Dent C.E., Friedman M. Hypercalciuric rickets associated with renal tubular damage. Arch Dis Childh 1964; 39: 240 – 249.
3. Verizhnikova, L.N., Gromova, G.G. Nasledstvennaya tubulopatiya: mekhanizmy formirovaniya patologii, klinicheskaya i differencial'no-diagnosticskaya znachimost' priznakov na osnovanii predstavlennoogo klinicheskogo sluchaya / Vestnik SurGU. Medicina, 2020. – № 1 (43). – S. 80 – 85.
4. Smith A.J. Characterization of Dent's disease mutations of CLC-5 reveals a correlation between functional and cell biological consequences and protein structure. Am J Physiol Renal Physiol 2009;296: 390 – 397
5. Bökenkamp A., Böckenhauer D., Cheong H.I. et al. Dent-2 disease: a mild variant of Lowe syndrome. J Pediatr 2009; 155(1): 94 – 99
6. Kulikova K.S. Kliniko-gormonalnie i molekulyarno-geneticheskie harakteristiki rahitopodobnih zabolevaniy: diss. kand. med. nauk. M. 2016. 139 с.
7. Blaine J., Chonchol M., Levi M. Renal control of calcium, phosphate, and magnesium homeostasis. Clin J Am Soc Nephrol. 2015; 10: 1257 – 1272.
8. Singh P, Harris PC, Sas DJ, Lieske JC. Nat. The genetics of kidney stone disease and nephrocalcinosis. Rev Nephrol. 2022 Apr;18(4): 224 – 240.
9. Scheinman S.J., Pook M.A., Wooding C., Pang J.T., Frymoyer P.A., Thakker R.V. Mapping the gene causing X-linked recessive nephrolithiasis to xp11.22 by linkage studies. J. ClinInvest. 1993; 91: 2351 – 2357.
10. Prihodina L.S., Papizh S.V., Bashirova Z.R., Lyudvig M. Yavlyayutsya li mamy mal'chikov s bolezn'yu Denta bessimptomnymi nositelyami h-sceplennoj tubulopatii? / Nefrologiya, 2018. – Т. 22. – № 2. – С. 74 – 80.