

<https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00176>

<https://elibrary.ru/JXURZH>

Клинический случай

Наследственная тубулопатия в практике педиатра: клинический случай болезни Дента 2-го типа у членов одной семьи

Рима Асхатовна Ушакова¹, Ирина Борисовна Панкратова² ✉,
Светлана Сергеевна Чусовитина¹

¹ Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия

² Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия

✉ pankratova.68@mail.ru

Аннотация. Болезнь Дента 2-го типа представляет собой редкое наследственное заболевание, относящееся к группе тубулопатий, передающееся сцепленно с X-хромосомой и обусловленное мутациями в гене *OCRL*. Заболевание характеризуется нарушением функции проксимальных канальцев нефрона и проявляется низкомолекулярной протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом, нарушением фосфорного обмена, ренальной остеопатией и прогрессирующим снижением функции почек. Клинические проявления варьируются в зависимости от возраста дебюта и выраженности тубулярных нарушений. В некоторых случаях возможны экстраренальные проявления, сходные с синдромом Лоу. Ранняя диагностика имеет решающее значение для своевременного начала терапии и замедления прогрессирования заболевания. Генетическое тестирование позволяет подтвердить диагноз, определить тип болезни Дента и провести адекватное генетическое консультирование семьи. В настоящей работе представлены клинические случаи двух братьев 9 и 7 лет с болезнью Дента 2-го типа. Пациенты наблюдались нефрологом в связи с выявленной стойкой протеинурией, гиперкальциурией. Проведенное молекулярно-генетическое исследование выявило мутацию в гене *OCRL*, подтверждающую диагноз. Дети получают нефропротективную терапию. Случаи иллюстрируют трудности в постановке диагноза при отсутствии специфических клинических проявлений и необходимость мультидисциплинарного подхода. Особое внимание следует уделять детям с необъяснимой протеинурией и нарушениями минерального обмена, чтобы своевременно заподозрить заболевание и провести уточняющую диагностику.

Ключевые слова: болезнь Дента, мутация, *OCRL*, протеинурия, тубулопатия, нефрокальциноз

Благодарности. Авторы выражают благодарность Детской городской клинической больнице № 9 (Екатеринбург) в лице главного врача И. П. Огаркова за предоставленные возможности для диагностики, лечения и динамического наблюдения пациентов, сотрудников лаборатории молекулярно-генетической диагностики за проведение генетического тестирования и интерпретацию результатов, коллектива нефрологов, педиатров и среднего медицинского персонала за квалифицированную помощь в сборе анамнестических данных и проведении комплексного обследования пациентов. Кроме того, авторы благодарят семью пациентов за сотрудничество и информированное согласие на использование клинических данных в научных целях.

Для цитирования: Ушакова РА, Панкратова ИБ, Чусовитина СС. Наследственная тубулопатия в практике педиатра: клинический случай болезни Дента 2-го типа у членов одной семьи. *Вестник УГМУ*. 2025;10(3):e00176. DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00176>. EDN: <https://elibrary.ru/JXURZH>.

Авторские права и лицензия. © Ушакова Р. А., Панкратова И. Б., Чусовитина С. С., 2025. Материал доступен по условиям лицензии CC BY-NC-SA 4.0 Int.

Hereditary Tubulopathy in the Practice of a Pediatrician: A Clinical Case of Type 2 Dent's Disease in Members of the Same Family

Rima A. Ushakova¹, Irina B. Pankratova²✉, Svetlana S. Chusovitina¹

¹ Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia

² Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia

✉ pankratova.68@mail.ru

Abstract. Dent's disease type 2 is a rare X-linked inherited tubulopathy caused by mutations in the *OCRL* gene. The disease is characterized by dysfunction of the proximal renal tubules and presents with low-molecular-weight proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis, disturbances in phosphate metabolism, renal osteopathy, and progressive decline in kidney function. Clinical manifestations vary depending on age at onset and severity of tubular dysfunction. In some cases, extrarenal symptoms similar to those observed in Lowe syndrome may occur. Early diagnosis plays a crucial role in timely initiation of therapy and slowing disease progression. Molecular genetic testing is essential for confirming the diagnosis, identifying the specific mutation, and providing accurate genetic counseling for the family. This article presents clinical cases of two brothers aged 9 and 7 years diagnosed with Dent's disease type 2. Both children were followed by a pediatric nephrologist due to persistent proteinuria and hypercalciuria. Molecular genetic analysis revealed a pathogenic mutation in the *OCRL* gene, confirming the diagnosis. The patients are currently re-

ceiving nephroprotective therapy. These cases illustrate the diagnostic challenges associated with Dent's disease in the absence of specific clinical signs and highlight the importance of a multidisciplinary approach. Special attention should be paid to children presenting with unexplained proteinuria and disturbances in mineral metabolism in order to promptly suspect Dent's disease and initiate appropriate diagnostic evaluation.

Keywords: Dent's disease, mutation, *OCRL*, proteinuria, tubulopathy, nephrocalcinosis

Acknowledgments. The authors would like to express their gratitude to the Children's City Clinical Hospital No. 9 (Ekaterinburg, Russia), represented by its chief physician I. P. Ogarov, for providing the opportunity to diagnose, treat and monitor patients. We are also grateful to the staff of the laboratory of molecular genetic diagnostics for conducting genetic tests and interpreting the results. We would also like to thank the team of nephrologists, pediatricians, and nursing staff for their assistance in collecting patient data and conducting comprehensive examinations. Furthermore, we would like to extend our thanks to the patient's family for their cooperation and consent to using clinical data for research purposes.

For citation: Ushakova RA, Pankratova IB, Chusovitina SS. Hereditary tubulopathy in the practice of a pediatrician: A clinical case of type 2 Dent's disease in members of the same family. *USMU Medical Bulletin*. 2025;10(3):e00176. (In Russ.). DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00176>. EDN: <https://elibrary.ru/JXURZH>

Copyright and license. © Ushakova R. A., Pankratova I. B., Chusovitina S. S., 2025. The material is available under the terms of the CC BY-NC-SA 4.0 Int. License.

Введение

Болезнь Дента 2-го типа (БД-2) относится к редкой форме рецессивных наследственных X-сцепленных тубулопатий с повреждением проксимальных канальцев, причины ее развития неизвестны [1–3, 5]. Эта нозология встречается достаточно редко, она даже не включена в клинические рекомендации по тубулопатиям у детей, а терапия официально не утверждена. Клиническая картина БД-2 разнообразна, наиболее частые симптомы неспецифичны: слабость, обморожение, колебания артериального давления, полиурия, гипотония мышц, характерные для рахита симптомы, низкий рост [1, 2, 4, 6]. Характерны такие лабораторные показатели, как низкомолекулярная протеинурия, гиперкальциурия и фосфатурия. Диагностика весьма затруднительна, ведь не в каждой лаборатории определяют низкомолекулярную протеинурию, а также редко проводят расширенное генетическое исследование на мутацию в гене *OCRL* [1, 2, 6–8]. Связь с генетическими нарушениями можно обнаружить, если педиатр проявит интерес и настороженность из-за длительного мочевого синдрома, не поддающегося симптоматической терапии [1, 2, 5, 8].

Цель работы — представить описание двух клинических случаев БД-2, выявленных в одной семье у единоутробных братьев, с обзором литературных данных, позволяющих опираться на современный опыт проведения дифференциальной диагностики и лечения.

Материалы и методы

Проведен анализ материалов обследования и наблюдения истории болезни одноутробных братьев с БД-2, родившихся от одной матери, но разных отцов.

Результаты

Клиническое наблюдение 1

Больной М., 9 лет 11 мес. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей, со слов матери, на фоне протеинурии, оперативные роды в 41-ю неделю, закричал сразу, масса при рождении 3400 г, длина 51 см. Ребенок развивался соответственно возрасту, в 1 год перенес острую гнойно-деструктивную правостороннюю пневмонию, осложненную пиопневмотораксом, дыхательной недостаточностью, анемией 2-й степени. Проведено оперативное лечение под эндотрахеальным наркозом: торакоскопический адгезиолизис, санация плевральной полости справа и антибактериальная терапия. В 1,5 года впервые выявлена протеинурия до 1 г/л. Изменения в анализе мочи сохранялись длительное время, но на прием к нефрологу ребенок пришел с матерью только в 3,5 года — рекомендация провести обследование в условиях специализированного стационара; сохранялась протеинурия 0,50–1,89 г/л, в крови отмечалось повышение уровня С-реактивного белка до 27,4 мг/л, холестерина до 8,24 ммоль/л, в пробе по Зимницкому удельный вес мочи не превышал 1 002–1 005 г/мл, зафиксирована суточная протеинурия до 1,99 г/с. По данным иммунограммы были повышены циркулирующие иммунные комплексы (ЦИК) до 113,00 Ед. При осмотре оториноларингологом обнаружены аденоиды 2-й степени, гипертрофия миндалин; стоматологом выявлен множественный осложненный кариес. С учетом выраженности протеинурии нефротического уровня и изменений в биохимическом анализе крови назначен преднизолон в дозе 2 мг/кг в сутки. Проведенная гормональная терапия (глюкокортико-стероидами) в течение 3 мес. не дала ожидаемого эффекта, в связи с чем ребенок повторно госпитализирован для дообследования и проведения морфологического обследования (нефробиопсии). В этот период по лабораторным данным сохранялись изменения, характерные для нефротического синдрома: протеинурия до 0,75 г/л, суточная протеинурия до 1,3 г/л, гиперхолестеринемия до 7,7 ммоль/л, гиперлипидемия до 5,4 ммоль/л, появилась гипероксалурия. По материалам ультразвукового исследования (УЗИ) описаны проявления, характерные для синдрома «гиперэхогенных пирамид».

По результатам нефробиопсии обнаружены следующие изменения: многоклеточность клубочков за счет набухания эндотелиоцитов, пролиферация эпителиальных клеток, заполнение всего мочевого пространства. В некоторых клубочках обнаружены образования, напоминающие полулуния. В мочевом пространстве просматриваются единичные эритроциты. Капилляры клубочков дилатированы, в просветах видны сладжированные эритроциты, монону-

клеары, тромбоциты. Толщина гломерулярной базальной мембраны в пределах нормы, равномерна во всех просмотренных капиллярах, структура гомогенного вида. Педикулы подоцитов укорочены, визуализируются слабо, на некоторых участках цитоплазмы подоцитов плотно прилежат к гломерулярной базальной мембране. Обнаружены дилатированные, резко полнокровные интерстициальные сосуды. В большинстве просмотренных канальцев эпителий имеет типичную структуру. В единичных канальцах отмечается ксантоматоз клеток. В просветах некоторых канальцев обнаружены массивные скопления эритроцитов.

Ребенку М. назначена терапия циклоспорином 5 мг/кг в сутки под контролем его концентрации. Через 3 мес. приема препарата в возрасте 5 лет при плановом контрольном обследовании в стационаре выявлено повышение концентрации мочевины до 11,0 мкм/л, креатинина до 111 мкм/л, мочевой кислоты до 389 ммоль/л, клиренс креатинина составил 36 мл/мин. На этом фоне сохранялись повышенные показатели нарушения липидного спектра, оксалурия, протеинурия до 0,75 г/л. Прием циклоспорина отменен, на этом фоне все показатели мочевины, креатинина, скорость клубочковой фильтрации нормализовалась. Назначено лекарственное средство микофенолата мофетил, на фоне приема которого в общем анализе крови (ОАК) появилась нейтропения до 12 % (или $1,34 \times 10^9/\text{л}$), препарат отменен. С учетом отсутствия эффекта от проводимой терапии, сохраняющихся изменений по лабораторным данным, отягощенной наследственности по заболеваниям почек и наличия аналогичных изменений у единоутробного брата пациента, но имеющего другого отца, проведен анализ на генетический тест. По результатам генетического обследования выставлен диагноз: наследственное заболевание почек — БД-2 (OMIM¹ 300555), патогенный вариант в гене *OCRL* с.304G>T.

Основное заболевание — наследственная БД-2 (нефрокальциноз, гипероксалурия); хронический гломерулонефрит, изолированный мочевого синдром (протеинурия); морфологический вариант: мезаганглиопролиферативный гломерулонефрит (МзПГН), персистирующее течение; снижение концентрационной функции почек.

Ежегодно ребенок госпитализируется в стационар для контрольного обследования в целях уточнения и коррекции функции почек.

Клиническое наблюдение 2

Больной П., 7 лет 11 мес. Ребенок от 2-й беременности в 39 недель, протекавшей на фоне кольпита, отеков, срочных, оперативных родов, масса при рождении 3450 г, длина 51 см, оценен по шкале Апгар на 8/9 баллов. Ребенок развивался соответственно возрасту, в 11 мес. на фоне острой кишечной инфекции госпитализирован в стационар, где впервые обнаружены изменения в анализах мочи — протеинурия до 0,40–0,78 г/л. Лечение проводилось сим-

¹ OMIM — кодификация по онлайн-базе «Менделевское наследование у человека» (англ. Online Mendelian Inheritance in Man).

птоматическое, без положительной динамики. Мальчик впервые проконсультирован нефрологом в возрасте 3 лет, проведен анализ материалов амбулаторной карты, предложена госпитализация для углубленного обследования пациента в условиях нефрологического отделения, т. к. у единоутробного брата были описаны похожие проявления заболевания. Проведена нефробиопсия (СМ), в биоптате представлен небольшой фрагмент коркового вещества почки, где выявлено до 11 клубочков, клубочки нормоклеточны или со слабой сегментарной пролиферацией мезангиоцитов. Гломерулярная базальная мембрана на светооптическом уровне не утолщена, одноконтурная. Эпителий наружного листка капсулы Шумлянско-го — Боумана однослойный. В эпителии извитых канальцев признаки белковой дистрофии. В интерстиции коркового слоя единичные лимфоциты, склеротические изменения отсутствуют. Артерии без существенных изменений. Заключение: гломерулопатия с очаговой слабой сегментарной пролиферацией мезангиоцитов; тубулоинтерстициальный компонент отсутствует; ГС тот (гломерулосклероз) = 0%; общий анализ мочи (ОАМ) — протеинурия 0,75 г/л, суточная протеинурия 0,4 г/с; в биохимии крови — гиперхолестеринемия до 5,83 ммоль/л. По данным исследования иммунного статуса пациента обнаружено повышение ЦИК до 99,00 Ед.

С учетом выявленных изменений (результаты нефробиопсии, сохраняющийся мочевого синдром) назначена терапия глюкокортикостероидами, прием медикаментов в течение 2 мес. без эффекта, в связи с чем отменен и назначен циклоспорин. На фоне использования цитостатической терапии в течение 6 мес. вновь без положительной динамики, протеинурия сохранялась, диагностирована выраженная кристаллурия (оксалаты). Отсутствие эффекта от проводимой терапии привело к ее отмене, ребенку рекомендован эналаприл с нефропротективным, гипопротеинемическим эффектом. В 2023 г. проведена повторная госпитализация в стационар: в анализе мочи по-прежнему сохранялась протеинурия, оксалурия в большом количестве, по данным УЗИ обнаружены микролиты почек, в связи с чем проведена компьютерная томография почек с описанием — микролиты не выявлены, обнаружена стриктура нижней 1/3 правого мочеточника. С учетом сохраняющегося патологического мочевого синдрома и результатов нефробиопсии, изменений в биохимическом анализе крови обследована и мать, выявлена гиперхолестеринемия у всех членов семьи. В 4,5 года с учетом неэффективности проводимой терапии и отягощенной наследственности у единоутробного брата с БД-2 пациенту П. также проведен генетический тест и выявлено наследственное заболевание почек — БД-2 (OMIM 300555), патогенный вариант в гене *OCRL* с.304G>T. Основное заболевание: наследственное заболевание почек — БД-2 (OMIM 300555); хронический гломерулонефрит, изолированный мочевого синдром, протеинурия, морфологический вариант МзПГН, персистирующее течение. Ежегодно 2-й ребенок также госпитализируется в стационар для контрольного обследования и уточнения функции почек.

Данные клинического наблюдения и результаты обследования пациентов:

пациент М. (старший брат)	пациент П. (младший брат)
возраст	
9 лет 11 мес.	7 лет
дата уточнения этиологии БД-2	
4 года 1 мес.	2 года 4 мес.
результаты МГК	
наследственное заболевание почек — БД-2 (OMIM 300555), патогенный вариант в гене <i>OCRL</i> с.304G>Т	наследственное заболевание почек — БД-2 (OMIM 300555), патогенный вариант в гене <i>OCRL</i> с.304G>Т
индекс массы тела (Z-score)	
18,81 (нормальная масса тела)	15,94 (выраженный дефицит массы тела)
симптомы	
протеинурия до 1 г/л	протеинурия 0,4 г/л
материалы исследования	
• нефробиопсия — СМ-гломерулопатия с очаговой слабой сегментарной пролиферацией мезанглиоцитов; • анализ мочи — протеинурия (0,75 г/л), суточная протеинурия (0,4 г/с); • биохимия крови — гиперхолестеринемия 5,83 мкмоль/л, повышение липопротеинов низкой плотности; • иммунный статус — повышены ЦИК 113,0 Ед	• нефробиопсия — СМ-гломерулопатия с очаговой слабой сегментарной пролиферацией мезанглиоцитов; • анализ мочи — протеинурия (0,75 г/л), суточная протеинурия (0,4 г/с); • биохимия крови — гиперхолестеринемия 5,83 мкмоль/л, повышение липопротеинов низкой плотности; • иммунный статус — повышены ЦИК 99,0 Ед
лечение	
эналаприл 2,5 мг 1 раз в день	эналаприл 2,5 мг 1 раз в день
диспансерное наблюдение	
• специалисты — педиатр 1 раз в мес., нефролог 1 раз в 2–3 мес., стоматолог 1 раз в 6 мес., оториноларинголог 1 раз в 12 мес., окулист 1 раз в 12 мес., генетик; • лабораторные исследования — ОАМ 1 раз в мес., ОАК 1 раз в 3 мес., кислотно-щелочное состояние 1 раз в 3 мес., паратиреоидный гормон 1 раз в 3 мес., витамин D 1 раз в 3–6 мес., тиреотропный гормон и свободный тироксин 1 раз в 3–6 мес., инсулиноподобный фактор роста 1 при задержке роста и терапии рекомбинантным гормоном роста; • инструментальные исследования — УЗИ почек и мочевого пузыря 1 раз в 6 мес.	• специалисты — педиатр 1 раз в мес., нефролог 1 раз в 2–3 мес., стоматолог 1 раз в 6 мес., оториноларинголог 1 раз в 12 мес., окулист 1 раз в 12 мес., генетик; • лабораторные исследования: ОАМ 1 раз в мес., ОАК 1 раз в 3 мес., кислотно-щелочное состояние 1 раз в 3 мес., паратиреоидный гормон 1 раз в 3 мес., витамин D 1 раз в 3–6 мес., тиреотропный гормон и свободный тироксин 1 раз в 3–6 мес., инсулиноподобный фактор роста 1 при задержке роста и терапии рекомбинантным гормоном роста; • инструментальные исследования — УЗИ почек и мочевого пузыря 1 раз в 6 мес.

Обсуждение

В представленном заболевании выявлена семейная предрасположенность. Мама является носителем X-сцепленной проксимальной тубулопатии, а разные отцы мальчиков не несут вклад в развитие заболевания. БД-2 диагностирована у лиц мужского пола. У детей достаточно рано дебютировали клинические симптомы (4 и 2 года). В тактике диагностики выступают современные технологии, такие как генетическое и морфологическое (электронная микроскопия, иммунологическое исследование) исследования. Это инвазивные методы, являющиеся не элементами первого ряда для диагностического поиска нефрологических заболеваний, и их проведение должно быть обосновано. Эффективность решения проблемы во многом определяется своевременной диагностикой, ранним началом патогенетической терапии и мерами профилактики прогрессирования почечной недостаточности. Вместе с тем стратегии первичной и вторичной профилактики при рассматриваемом заболевании остаются недостаточно изучены [1, 2, 8].

Решение этих задач требует внедрения современных технологий диагностики (включая массовый параллельный секвенирующий анализ), а также применения новых патогенетических препаратов, направленных на коррекцию канальцевых нарушений и снижение протеинурии [1, 2, 8].

Несмотря на то, что в будущем БД-2 может стать более распознаваемой и изученной патологией, сегодня она остается редким генетическим заболеванием, диагностика которого представляет значительные трудности.

Это очень дорогие методы исследования, именно поэтому для них необходимо обоснование, что может занять более долгий срок для его реализации. Клинические рекомендации по рассматриваемой патологии не разработаны, что затрудняет тактику ранней диагностики и лечения пациентов. Успешность решения проблемы заключается в более раннем выявлении патологии, назначении лечения и профилактики осложнений. Перспективы профилактики редкого генетического диагноза еще не изучены. Для решения этой задачи нужны современные технологии и новейшие препараты. В дальнейшем это заболевание, возможно, станет обыденностью для медицины, но пока это редкое генетическое заболевание, которое диагностировать не всегда возможно.

На основании анализа этапов диагностического поиска при наследственном заболевании БД-2 предложен следующий алгоритм диагностики:

- 1) раннее выявление клинических признаков на амбулаторном этапе: регулярный анализ ОАМ с акцентом на наличие протеинурии, а также корректная интерпретация полученных результатов;
- 2) консультация детского или взрослого нефролога в установленные сроки для проведения углубленного обследования в специализированном стационаре для исключения вторичных и других наследственных

- форм гломерулопатий. Обязательным компонентом является тщательный сбор семейного анамнеза с построением родословной;
- 3) лабораторное подтверждение характерных биохимических маркеров при отсутствии урологической патологии: определение суточной протеинурии, уровня кальция в моче (гиперкальциурия), признаков нефрокальциноза, а также оценка биохимических параметров крови (лактатдегидрогеназа, креатинфосфокиназа), которые могут указывать на системное поражение;
 - 4) назначение морфологического и генетического исследования при неэффективности стандартной терапии при нефротическом синдроме: как можно более раннее проведение биопсии почки и последующее молекулярно-генетическое тестирование для подтверждения диагноза БД-2.

Заключение

БД-2 дебютирует в раннем детстве, у лиц мужского пола. При этой нозологии поражаются почечные каналы, что приводит к прогрессированию терминальной почечной недостаточности. Дебют клинических проявлений у пациентов начинается с мочевого синдрома, достоверно чаще проявляющийся в виде упорной протеинурии, нередко случайно обнаруживаемой при стандартном исследовании ОАМ. В дальнейшем мочевой синдром упорно персистирует, а стандартная терапия не приводит к положительной динамике [1–3]. Основным методом диагностики, позволяющим подтвердить это наследственное заболевание, остается молекулярно-генетическое обследование, но для решения вопроса о целесообразности и необходимости его проведения необходимо тщательно собрать семейный анамнез, данные динамического наблюдения за пациентом и материалы лабораторных данных. После обоснования диагноза БД-2 пациентам проводят терапию, направленную на коррекцию гиперкальциурии и предотвращение нефролитиаза [1, 2, 6, 8]. Такие пациенты пожизненно должны быть под диспансерным наблюдением нефролога, а исходы заболевания могут быть разными. При плановом противорецидивном лечении можно избежать неблагоприятных прогнозов с ранним формированием почечной недостаточности. Пожизненная поддерживающая терапия помогает сохранить функцию почек, благодаря этому качество и продолжительность жизни пациентов улучшается [1, 2, 8–10].

Список источников | References

1. Егорова ВБ, Мунхалова ЯА, Новоприезжая ДА, Березкина ДЗ. Клинический случай: болезнь Дента у ребенка. *Вестник Северо-Восточного федерального университета имени М. К. Аммосова. Серия*

- «Медицинские науки». 2023;(3):27–33. [Egorova VB, Munkhalova YA, Novopriezzhasya DA, Berezkina DZ. Clinical case: Dent disease in a child. *Vestnik of North-Eastern Federal University. Medical Sciences*. 2023;(3):27–33. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.25587/SVFU.2023.54.34.003>.
2. Приходина ЛС, Папиж СВ, Баширова ЗР, Людвиг М. Являются ли мамы мальчиков с болезнью Дента бессимптомными носителями X-сцепленной тубулопатии? *Нефрология*. 2018;22(2):74–80. [Prikhodina LS, Papizh SV, Bashirova ZR, Ludwig M. Are mothers of boys with Dent's disease asymptomatic carriers for X-linked tubular disorder? *Nephrology (Saint-Petersburg)*. 2018;22(2):74–80. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.24884/1561-6274-2018-22-2-74-80>.
 3. Османов ИМ, Захарова ИН, Кольбе ОБ, Мумладзе ЭБ, Бекмурзаева ГБ, Тамбиева ЕВ. Первичные тубулопатии. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2018;63(1):81–89. [Osmanov IM, Zakharova IN, Kolbe OB, Mumladze EB, Bekmurzaeva GB, Tambieva EV. Primary tubulopathies. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2018;63(1):81–89. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2018-63-1-81-89>.
 4. Белькевич АГ, Козыро ИА, Сукало АВ. Катамнез пациентов с первичными тубулопатиями. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2021;66(4):252. [Belkevich AG, Kozyro IA, Sukalo AV. Catamnesis of patients with primary tubulopathies. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2021;66(4):252. (In Russ.)]. EDN: <https://elibrary.ru/HHWBMN>.
 5. Верижникова ЛН, Громова ГГ. Наследственная тубулопатия: механизмы формирования патологии. Клиническая и дифференциально-диагностическая значимость признаков в наследовании представленного клинического случая. *Вестник СурГУ. Медицина*. 2020;(1):80–85. [Verizhnikova LN, Gromova GG. Hereditary tubulopathy: Mechanisms of pathology formation, clinical and differential diagnostic significance of signs in the inheritance of the presented clinical case. *Vestnik SurGU. Meditsina*. 2020;(1):80–85. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.34822/2312-3419-2020-1-80-85>.
 6. Мальцев СВ, Сафина АИ, Михайлова ТВ. Гипофосфатемический рахит у детей — клинические и генетические аспекты, подходы к терапии. *Практическая медицина*. 2021;19(1):38–49. [Maltsev SV, Safina AI, Mikhailova TV. Hypophosphatemic rickets in children — clinical and genetic aspects, approaches to therapy. *Practical Medicine*. 2021;19(1):38–49. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.32000/2072-1757-2021-1-38-49>.
 7. Амангулова СА, Русакова ЮС, Муруева ЯС. Клинический случай: наследственная тубулопатия. *Научный медицинский вестник Югры*. 2019;(2):226–227. [Amangulova SA, Rusakova YuS, Murueva YaS. Clinical case: Hereditary tubulopathy. *Nauchnyi meditsinskii vestnik Yugry*. 2019;(2):226–227. (In Russ.)]. EDN: <https://elibrary.ru/ZRGWXH>.

8. Kulu B, Sancakli O, Sakallioglu O. A novel mutation c.2010delG of *CLCN5* gene associated with Dent disease-1 in an 11-year-old male with nephrolithiasis and nephrocalcinosis. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2018;63(2):70–72. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2018-63-2-70-72>.
9. Dent CE, Friedman M. Hypercalcuric rickets associated with renal tubular damage. *Archives of Disease in Childhood*. 1964;39(205):240–249. DOI: <https://doi.org/10.1136/adc.39.205.240>.
10. Hoopes RR Jr, Raja KM, Koich A, Hueber P, Reid R, Knohl SJ, et al. Evidence for genetic heterogeneity in Dent's disease. *Kidney International*. 2004;65(5):1615–1620. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1523-1755.2004.00571.x>.

Информация об авторах

Рима Асхатовна Ушакова — доктор медицинских наук, доцент кафедры поликлинической педиатрии, институт педиатрии и репродуктивной медицины, Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия.

E-mail: rima.ushakova@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3088-5327>

Ирина Борисовна Панкратова  — кандидат медицинских наук, заведующий педиатрическим отделением, Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия.

E-mail: pankratova.68@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8904-2113>

Светлана Сергеевна Чусовитина — студент института педиатрии и репродуктивной медицины, Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Россия.

E-mail: chusovitinasvetlana55@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-7474-1150>

Information about the authors

Rima A. Ushakova — Doctor of Sciences (Medicine), Associate Professor of the Department of Polyclinic Pediatrics, Institute of Pediatrics and Reproductive Medicine, Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: rima.ushakova@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3088-5327>

Irina B. Pankratova  — Candidate of Sciences (Medicine), Head of the Pediatric Department, Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: pankratova.68@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8904-2113>

Svetlana S. Chusovitina — Specialist's Degree Student of the Institute of Pediatrics and Reproductive Medicine, Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: chusovitinasvetlana55@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-7474-1150>