Таблица 1 Формы гипофосфатемического рахита

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Ген** | **OMIM** | **Название заболевания** | **Ведущие признаки** | **Тип наследования** |
| *PHEX* | 307800 | Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит | рахит  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия,  высокий/норма FGF23,  кариес,  абсцессы зубов | X-сцепленный доминантный |
| *FGF23* | 193100  211900 | Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит | рахит,  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия,  высокий FGF23,  кариес | Аутосомно-доминантный (АД) |
| *DMP1* | 241520 | Аутосомно-рецессивный гипофосфатемический рахит 1 типа | рахит,  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия | АР |
| *ENPP1* | 173335 | Аутосомно-рецессивный гипофосфатемический рахит 2 типа | рахит,  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия | АР |
| *SLC34A1*  (NaPi-IIa) | 612286  613388 | Гипофосфатемический рахит/нефролитиаз/  остеопороз – 1 типа  Ренотубулярный синдром Фанкони | гипофосфатемия,  нефрокальциноз,  остеопороз,  синдром  Фанкони | АД  АР |
| *SLC34A3*  (NaPi-IIc) | 241530 | Наследственный рецессивный гипофосфатемический рахит | рахит,  гипофосфатемия,  гиперфосфатурия,  гиперкальциурия,  высокий 1,25(ОН)2D3,  низкий FGF23 | АР |
| *SLC9A3R1* | 612287 | Гипофосфатемический рахит/нефролитиаз/  остеопороз – 2 типа | гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  низконормальный ПТГ,  незначительный подъем 1,25(OH)2D3,  нефрокальциноз | АД |
| *Klotho* | 211900 | Гипофосфатемический рахит с гиперпаратиреозом  Семейный опухолевый кальциноз | гипофосфатемия,  гиперфосфатурия,  высокий FGF23,  высокий ПТГ  гиперфосфатемия,  гиперкальциемия,  гетеротопическая  кальцификация,  высокий интактный, FGF23 | АР транслокация  АД |
| *FAM20C* | 259775 | Синдром Рейна  Остеосклеротическая костная дисплазия | низкая плотность  костной ткани,  периостальное утолщение костей,  деформация скуловых костей,  выпадение зубов | АР |
| *FGFR1* | 166250 | Остеоглофорическая дисплазия | гипофосфатемия гиперфосфатурия  кранистеноз | АД? |
| *CLCN5* | 300008 | Синдром Дента | почечная недостаточность,  нефрокальциноз,  гиперкальциурия,  протеинурия (бета-2-глобулинурия),  гипофосфатемия,  гиперфосфатурия | Х-сцепленный рецессивный |
| *HRAS, KRAS, NRAS* |  | Кожно-скелетный гипофосфатемический синдром  (Cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome (CSHS) или Эпидермальный невус синдром (Epidermal nevus syndrome) или RAS-патии RASopathy) | невусы по линиям Блашко,  рахит,  деформации ног по типу «пастушьего посоха»,  мышечная слабость  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия,  повышенный FGF23,  кариес,  абсцессы зубов | - соматические мутации (т.е. в тканях), не передается по наследству |
| *GNAS* | 174800 | МакКъюна-Олбрайта | невусы цвета «кофе с молоком»  преждевременное половое развитие,  рахит  деформации ног по типу «пастушьего посоха»  мышечная слабость  фиброзно-кистозная дисплазия костей,  гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия,  резко повышенный FGF23,  гиперпродукция гормонов гипофиза, щитовидной железы, надпочечников | - соматические мутации (т.е. в тканях), не передается по наследству |
| *-* |  | Опухоль-индуцированная остеомаляция (Tumor-induced osteomalacia) | манифестация чаще во взрослом возрасте  тяжелая мышечная слабость  деформации ног по типу  выраженная гипофосфатемия, гиперфосфатурия,  нормокальциемия,  резко повышенный FGF23,  при ПЭТ/КТ: очаг накопления любой локализации | - соматические мутации в мезенхимальных клетках с гиперпродукцией FGF23 (т.е. в тканях), не передается по наследству |