Таблица 1 Формы гипофосфатемического рахита

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Ген**  | **OMIM** | **Название заболевания** | **Ведущие признаки** | **Тип наследования** |
| *PHEX* | 307800 | Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит  | рахитгипофосфатемия, гиперфосфатурия,нормокальциемия,высокий/норма FGF23,кариес,абсцессы зубов | X-сцепленный доминантный |
| *FGF23* | 193100211900 | 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) | 612286613388 | Гипофосфатемический рахит/нефролитиаз/остеопороз – 1 типаРенотубулярный синдром Фанкони | гипофосфатемия,нефрокальциноз,остеопороз,синдром Фанкони | АДАР |
| *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 гиперпаратиреозомСемейный опухолевый кальциноз | гипофосфатемия,гиперфосфатурия,высокий FGF23,высокий ПТГгиперфосфатемия,гиперкальциемия,гетеротопическаякальцификация,высокий интактный, FGF23 | АР транслокацияАД |
| *FAM20C* | 259775 | Синдром РейнаОстеосклеротическая костная дисплазия | низкая плотностькостной ткани,периостальное утолщение костей,деформация скуловых костей,выпадение зубов | АР |
| *FGFR1* | 166250 | Остеоглофорическая дисплазия | гипофосфатемия гиперфосфатуриякранистеноз | 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 слабостьгипофосфатемия, 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,рахитдеформации ног по типу «пастушьего посоха»мышечная слабостьфиброзно-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 возрастетяжелая мышечная слабостьдеформации 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 |