

Покращення лікування дистального каналцевого ниркового ацидозу: керівництво від ERKNet/ESPN

Improving treatment of distal tubular renal acidosis: guidance from ERKNet/ESPN

Нирковий тубулярний ацидоз дистального типу (дНТА, або НТА 1-го типу) — рідкісне генетичне захворювання, що характеризується порушенням здатності дистального каналця виділяти кислоти (іони водню). Практичні рекомендації від ERKNet/ESPN мають на меті підвищити обізнаність і надати керівні вказівки щодо вдосконалення лікування та встановити початковий стандарт найкращих практик, за яким лікування може бути перевірене.

Наявні дані настійно свідчать про те, що лужні добавки можуть призупинити або повернути до норми майже всі ускладнення дНТА, включаючи захворювання кісток, низькорослість, сечокам'яну хворобу та гіпокаліємію, але адекватного метаболічного контролю вдається досягнути лише в половини пацієнтів [1]. Автори, частина робочої групи з питань тубулопатій у Європейській довідковій мережі рідкісних захворювань нирок (ERKnet) та спадкових захворювань нирок Європейського товариства дитячої нефрології (ESPN), надають консенсусні вказівки щодо ведення пацієнтів із дНТА [2].

Діагноз

— Пацієнт із симптомами, що свідчать про дНТА, повинен пройти всебічне клінічне, біохімічне та рентгенологічне дослідження для встановлення основного діагнозу.

— Генетичне тестування слід пропонувати всім пацієнтам із клінічною підозрою на первинний дНТА.

— Негативний генетичний тест повинен викликати ретельний аналіз клінічних особливостей для підтвердження правильного клінічного діагнозу, а також аналіз відповідних генів для диференціальної діагностики.

— Рутинна оцінка мінералізації кісток не рекомендується дітям із дНТА. DEXA кожні 2–3 роки може бути корисним для дорослих із метою оцінки ризику переломів та адекватності лікування.

— Слід виявляти кислоту рН сечі у пацієнтів із нефрокальцинозом/нефролітазом та погранично низьким рівнем бікарбонату в плазмі.

— У кожного пацієнта із первинним синдромом Шегрена та сечокам'яною хворобою або гіпокаліємією слід виключати наявність дНТА.

Distal renal tubular acidosis (dRTA) is a rare genetic disease characterized by impaired ability of the distal tubule to excrete acid. Practice Points from ERKNet/ESPN aim to raise awareness and provide management guidance to improve treatment and establish an initial best practice standard against which treatment can be audited.

Available data strongly suggest that alkali supplementation can halt or revert almost all complications of dRTA, including bone disease, growth failure, urolithiasis and hypokalemia, but adequate metabolic control is present in only about half of patients [1]. The authors, part of the working groups on tubulopathies in the European Rare Kidney Disease Reference network (ERKnet) and inherited kidney diseases of the European Society for Paediatric Nephrology (ESPN), provide consensus guidance for the management of patients with dRTA [2].

Diagnosis

— A patient with symptoms suggestive of dRTA should undergo comprehensive clinical, biochemical and radiological investigation to ascertain the underlying diagnosis.

— Genetic testing should be offered all patients with a clinical suspicion of primary dRTA.

— A negative genetic test should prompt a careful review of clinical features to confirm the correct clinical diagnosis, as well as analysis of the relevant genes for differential diagnosis.

— Routine assessment of bone mineralization is not recommended in children with dRTA. DEXA every 2–3 years may be helpful in adults to assess fracture risk and treatment adequacy.

— Urinary acidification should be assessed in patients with nephrocalcinosis/lithiasis and borderline low plasma bicarbonate levels.

— Any patient with primary Sjogren's syndrome and urolithiasis or hypokalemia should be assessed for dRTA.

Лікування та спостереження

- Для лікування дНТА рекомендуються лужні добавки.
- Слід підтримувати в межах відповідної віку норми бікарбонат плазми, хлор, калій та кальцій сечі.
- Додаткові добавки калію слід застосовувати при стійкій гіпокаліємії, але добре контрольованому ацидозі.
- Гормон росту не рекомендується застосовувати дітям, якщо не спостерігається стійкої затримки росту, незважаючи на адекватний метаболічний контроль.
- Пацієнтів слід інформувати про вплив харчового раціону на кислотне навантаження та лужні добавки.
- Тіазиди не рекомендуються при звичайному лікуванні дНТА.
- дНТА слід регулярно контролювати клінічно та біохімічно.
- Усім пацієнтам слід проводити УЗД нирок і сечових шляхів під час діагностики та через регулярні проміжки часу при спостереженні.
- Центр спеціалізованої медичної допомоги, який має досвід діагностики та лікування дНТА, повинен брати участь у догляді за пацієнтами із дНТА.
- Для рецесивного дНТА, пов'язаного з ATP6V1B1, ATP6V0A4 або FOX11, рекомендується проводити ранній та відповідний до віку скринінг слуху. Усі пацієнти групи ризику повинні пройти принаймні одну діагностичну аудіологічну оцінку до 24–30-місячного віку.

Treatment and follow-up

- Alkali supplementation is recommended for the treatment of dRTA.
- Plasma bicarbonate, chlorine, potassium and urinary calcium excretion should be maintained within the age-appropriate normal range.
- Additional potassium supplementation should be provided in persistent hypokalemia but well-controlled acidosis.
- Growth hormone is not recommended in children, unless there is persistent growth retardation despite adequate metabolic control.
- Patients should be informed of dietary effects on acid load and alkali supplementation.
- Thiazides are not recommended in the routine treatment of dRTA.
- dRTA should be regularly assessed, clinically and biochemically.
- All patients should have renal tract ultrasound performed at diagnosis and in regular intervals at follow-up.
- A tertiary care center with experience in the diagnosis and treatment of dRTA should be involved in the care of dRTA patients.
- For recessive dRTA linked to ATP6V1B1, ATP6V0A4 or FOX11, early and developmentally appropriate hearing screening is recommended. All at-risk patients should have at least one diagnostic audiology assessment by 24–30 months of age.

References

1. Lopez-Garcia S.C. et al. Treatment and long-term outcome in primary distal renal tubular acidosis. *Nephrol. Dial. Transplant.* 2019. 34(6). 981-991. doi: 10.1093/ndt/gfy409
2. Trepiccione F. et al. Distal Renal Tubular Acidosis: ERKNet/ESPN Clinical Practice Points. *Nephrol Dial Transplant* gfab171. Published 29 April 2021. <https://doi.org/10.1093/ndt/gfab171>. <https://academic.oup.com/ndt/advance-article-abstract/doi/10.1093/ndt/gfab171/6259151?redirectedFrom=fulltext> ■

**Переклад: к.м.н. Іванова М.Д.,
редакція: проф. Іванов Д.Д.** ■