



ПЕДИАТРИЯ/PEDIATRICS

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2026.165.85> EDN: ETHVSS

БОЛЕЗНЬ ДЕНТА У ДЕТЕЙ. КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

Научная статья

Раздолькина Т.И.^{1,*}, Поршина Н.А.², Московская Е.Ф.³¹ORCID : ORCID 0000-0002-9462-3000;²ORCID : 0009-0002-4496-8374;³ORCID : 0000-0002-4504-7959;¹Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева, Саранск, Российская Федерация^{2,3}Детская республиканская клиническая больница, Саранск, Российская Федерация

* Корреспондирующий автор (trazdolkina[at]mail.ru)

Аннотация

Болезнь Дента — X-сцепленная проксимальная тубулопатия, обусловленная мутациями в генах CLCN5 (1 тип болезни Дента) или OCRL (2 тип болезни Дента), проявляется у лиц мужского пола (женщины являются бессимптомными носителями), характеризуется низкомолекулярной протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом и прогрессирующим течением с исходом в хроническую почечную недостаточность. Ввиду редкости болезни Дента эпидемиология заболевания неизвестна. Генетическое типирование патогномичных генов рекомендуется пациентам мужского пола с низкомолекулярной протеинурией в сочетании с любыми проявлениями дисфункции проксимальных канальцев, нефрокальцинозом, признаками рахита, а также пациентам мужского пола с хронической болезнью почек неизвестного генеза. В статье представлено описание болезни Дента 1 типа, диагностированного у мальчика в возрасте 5 лет, продемонстрирована сложность раннего выявления заболевания, обоснована необходимость проведения генетического исследования при появлении мочевого синдрома в раннем возрасте.

Ключевые слова: дети, болезнь Дента, X-сцепленная тубулопатия, низкомолекулярная протеинурия, гиперкальциурия, нефрокальциноз.

DENTAL DISEASE IN CHILDREN. CLINICAL CASE STUDY

Research article

Razdolkina T.I.^{1,*}, Porshina N.A.², Moskovskaya Y.F.³¹ORCID : ORCID 0000-0002-9462-3000;²ORCID : 0009-0002-4496-8374;³ORCID : 0000-0002-4504-7959;¹N.P.Ogarev National Research Mordovia State University, Saransk, Russian Federation^{2,3}Children's Republican Clinical Hospital, Saransk, Russian Federation

* Corresponding author (trazdolkina[at]mail.ru)

Abstract

Dent's disease is an X-linked proximal tubulopathy caused by mutations in the CLCN5 (Dent's disease type 1) or OCRL (Dent's disease type 2) genes. It manifests in males (women are asymptomatic carriers) and is characterized by low-molecular proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis, and a progressive course ultimately leading to chronic renal failure. Due to the rarity of Dent's disease, the epidemiology of the disease is unknown. Genetic typing of pathognomonic genes is recommended for male patients with low-molecular proteinuria in combination with any manifestations of proximal tubular dysfunction, nephrocalcinosis, or signs of rickets, as well as for male patients with chronic kidney disease of unknown origin. The article presents a description of Dent's disease type 1, diagnosed in a boy at the age of 5 years, demonstrates the difficulty of early detection of the disease, and substantiates the need for genetic testing when urinary syndrome appears at an early age.

Keywords: children, Dent's disease, X-linked tubulopathy, low molecular weight proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis.

Введение

Болезнь Дента (БД) — редкое наследственное заболевание почек, сцепленное с X-хромосомой, проявляющееся низкомолекулярной протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом и прогрессирующим течением с исходом в хроническую болезнь почек (ХБП) 5 ст. [1]. Заболевание впервые было описано в 1964 году С.Е. Дент и М. Friedman. Понятие «болезнь Дента» введено Wrong О.М. и соавт. в 1994 году [2].

Для болезни Дента характерна генетическая гетерогенность. В 50 - 60% случаев отмечаются мутации в гене CLCN5 (ген хлоридных каналов 5, локализован на хромосоме Xp11, OMIM #300009), обуславливающие развитие болезни Дента 1 типа [3]. Примерно у 15% пациентов выявляются патогенные варианты гена OCRL (кодирует фермент PIP2 5-фосфатазу, локализован на хромосоме Xq26.1, OMIM #300555), приводящие к болезни Дента 2 типа [4]. К настоящему времени идентифицировано более 300 различных вариантов гена CLCN5, и более 150 вариантов гена OCRL, вызывающих заболевание. У 25–35% пациентов мутации данных генов не обнаруживаются. Варианты de novo

составляют примерно 12% случаев болезни Дента 1 типа [2] и до 30% случаев болезни Дента 2 типа [5]. Распространенность БД в настоящее время остается неизвестной, что, вероятно, связано с вариабельностью клинических симптомов и отсутствием семейного анамнеза, затрудняющих диагностику.

В основе патогенеза БД лежит генетическое детерминированное нарушение транспорта в проксимальных канальцах, сопровождаемое дефектом апикального эндоцитоза [1], [5]. Поскольку низкомолекулярные белки реабсорбируются посредством рецептор-опосредованного эндоцитоза в клетках проксимальных канальцев, низкомолекулярная протеинурия является обязательным признаком болезни Дента, отмечающаяся практически у всех пациентов мужского пола и, в меньшей степени, у женщин-носителей. Примерно в 50% случаев протеинурия может достигать нефротического уровня. Однако показатели сывороточного альбумина, как правило, нормальные, поэтому нефротический синдром обычно не развивается [6]. Вторым по частоте признаком, выявляемым в моче, является гиперкальциурия, диагностируемая более чем у 80% пациентов с БД [5]. Постоянная гиперкальциурия создает условия для образования кристаллов оксалата кальция в почечной ткани (нефрокальциноз) и формирования камней в почках (нефролитиаз). Нефрокальциноз чаще проявляется в подростковый период, но может обнаруживаться и у детей раннего возраста [7]. Помимо основных клинических признаков, также могут присутствовать с различной частотой другие симптомы дисфункции проксимальных канальцев (аминоацидурия, фосфатурия, глюкозурия). Однако генерализованная дисфункция проксимальных канальцев (полный почечный синдром Фанкони) обычно не наблюдается. Еще одним отличительным признаком БД является медленно прогрессирующее снижение функций почек со средним снижением скорости клубочковой фильтрации на 1,5 мл/мин/1,73 м² в год [8]. У некоторых пациентов, чаще с БД 2, могут наблюдаться экстраренальные проявления, такие как задержка умственного развития, гипотония, врожденная катаракт, задержка роста, рахит [9], [10].

Генетическое тестирование генов CLCN5 и OCRL для подтверждения клинического диагноза БД 1 или БД 2 рекомендуется пациентам мужского пола с изолированной и персистирующей низкомолекулярной протеинурией или смешанной протеинурией в нефротическом диапазоне, персистирующей низкомолекулярной протеинурией в сочетании с любыми дополнительными признаками дисфункции проксимальных канальцев, нефролитиазом/нефрокальцинозом, рахитом, ХБП, а также пациентам мужского пола с ХБП неизвестного генеза [5]. Нефробиопсия при болезни Дента не показана в связи с неспецифическими изменениями. В исключительных случаях биопсия почки может быть рассмотрена, если генетическое исследование недоступно, для исключения других заболеваний почек, требующих соответствующего лечения [6].

Специфической таргетной терапии болезни Дента не разработано. Современные методы лечения заболевания направлены на снижение уровня гиперкальциурии и её осложнений, а также на замедление прогрессирования патологического процесса. Рекомендуется назначение цитратной терапии при наличии нефрокальциноза/уролитиаза, фосфат-содержащих препаратов (пациентам с гипофосфатемией, признаками рахита или остеомаляции), препаратов витамина D (при дефиците содержания витамина D в крови) под контролем уровня 25(OH)D в крови и содержания кальция в крови и моче [5].

Цель работы — демонстрация сложности диагностики болезни Дента у детей для расширения знаний врачей педиатров и детских нефрологов о данной патологии и необходимости дифференциальной диагностики БД с другими заболеваниями, сопровождающимися необъяснимой протеинурией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом

Основные результаты

2.1. Клинический случай

Мальчик Абдурахман Ю., 5 лет 11 месяцев родился от 9 беременности (5 родов, 1 — меаборт, 3 замершие беременности на ранних сроках), 5 срочных родов (оперативные) с массой тела 3350 г, рост — 51 см. На 14 неделе беременности была угроза выкидыша, на 24 неделе отмечалась ОРВИ. На первом году жизни наблюдался неврологом по поводу перинатальной энцефалопатии с синдромом мышечной дистонии, доброкачественной гидроцефалии, редко (1–2 раза в год) отмечались ОРЗ, в 5 лет перенес ветрянку оспу. Наследственность по заболеваниям органов мочевой системы не отягощена.

2.2. История заболевания

Впервые протеинурия (0,3 г/л) была обнаружена в возрасте 1 год (март 2021 г.) при плановом обследовании. В возрасте 1 год 2 месяца на фоне ОРВИ показатели протеинурии составили 0,1–0,3 — 0,556 г/л при нормальном уровне общего белка (71 г/л) и альбумина (41 г/л) в крови, содержание электролитов, мочевины, креатинина соответствовали референсным значениям, патологических изменений по данным УЗИ почек не выявлено. В 2 года 2 месяца (май 2022 г.) при стационарном обследовании и лечении по поводу ОРВИ по месту жительства протеинурия составила 0,3 г/л без отклонений от нормы показателей протеинограммы, электролитов в крови. В октябре 2023 г. (3 года 7 месяцев) был госпитализирован в стационар по месту жительства в связи с черепно-мозговой травмой (диагноз: «ушиб мягких тканей затылочной кости, сотрясение головного мозга»). В общем анализе мочи отмечалась изолированная протеинурия (0,341–0,864 г/л), осмотрен офтальмологом (диагноз: «ангиопатия сетчатки по гипотоническому типу»). При амбулаторном контроле в ноябре 2023 года концентрация белка в общем анализе мочи составляла 0,3–0,75 г/л. В возрасте 3 года 9 месяцев (декабрь 2023 г.) обследован в условиях нефрологического отделения ГБУЗ РМ «Детская республиканская клиническая больница» (ГБУЗ РМ «ДРКБ») г. Саранска. За время пребывания в стационаре показатели протеинурии были в пределах 0,171–0,726 г/л, альбумин-креатининовое соотношение 210,37 мг/г (референсные значения 0,00–30,0 мг/г), содержание общего белка (71,9 г/л), альбумина (45,37 г/л) в сыворотке крови без отклонений от нормы, отмечалась гипофосфатемия до 1,12 ммоль/л (референсные значения 1,2–1,8 ммоль/л), скорость клубочковой фильтрации по формуле Шварца 140 мл/мин, максимальный удельный вес по пробе Зимницкого 1024 при суточном диурезе 350 мл. По результатам УЗИ почек выявлены признаки пиелозктазии справа (размеры лоханки — 7 мм, после микции — 7 мм), в режиме цветного доплеровского картирования — повышение индекса

резистентности в устье левой почечной артерии, интрааренальный кровоток не нарушен. По данным микционной цистоуретрографии патологии не выявлено. Консультирован офтальмологом (диагноз: «OU— ангиопатия сетчатки гипотонической»), психотерапевтом (диагноз: «задержка речевого развития резидуально-органического генеза, ситуационные невротические реакции»). Выписан с диагнозом: «токсико-инфекционная нефропатия, из группы риска по IgA нефропатии, функции почек сохранены». Амбулаторно рекомендован прием «Элькара» 30% (левокарнитин) 16 капель/сутки в течение 2 месяцев.

В мае 2024 года (4 года 2 месяца) при контрольном обследовании в нефрологическом отделении ГБУЗ РМ «ДРКБ» в общем анализе мочи сохранялась изолированная протеинурия (1,08 – 0,527 – 0,905 – 0,440 – 0,361 г/л), альбумин-креатининовое соотношение с тенденцией к увеличению (210,37–312,4 мг/г; референсные значения 0,00–30,0 мг/г), при нормальном уровне общего белка (78 г/л), альбумина (47 г/л) в крови, концентрация фосфора на нижней границе нормы (1,2 ммоль/л), СКФ по формуле Шварца 131 мл/мин, максимальный удельный вес по пробе Зимницкого 1020 при суточном диурезе 670 мл, по данным УЗИ почек признаков структурной патологии не выявлено. Проведена аудиограмма (нарушения слуха не выявлено), консультирован генетиком (сдан кариотип, рекомендовано проведение панели «Наследственные заболевания почек»). Выписан с диагнозом: «стойкая протеинурия неуточненная», проведена ТМК с Научно-исследовательским клиническим институтом (НИКИ) педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева (рекомендована госпитализация для дообследования и определения дальнейшей тактики ведения).

При обследовании в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева в июле 2024 года (4,5 года) содержание белка в моче составило 1,1 г/л (1,35 г/м²/сутки), микроглобулин/креатининовое соотношение в моче — 421,39 мкг/мг (референсные значения 0,00–30,0 мкг/мг), выявлено повышение экскреции β_2 — микроглобулина до 16000 мкг/сутки (референсные значения 0,0–100,0 мкг/сутки), кальция до 0,125 ммоль/кг/сутки (референсные значения < 0,1 ммоль/кг/сутки), концентрация 25(OH)D (34 нг/мл) и паратгормона (31,8 пг/мл) в крови — в пределах референсных значений, отмечено снижение рСКФ до 67,2 мл/мин. По данным УЗИ почек выявлен медуллярный нефрокальциноз 2 степени. Осмотрен неврологом (диагноз: «доброкачественная внутричерепная гипертензия, невротические нарушения»). У мамы пациента диагностировано повышение экскреции β_2 — микроглобулина до 2900 мкг/сутки (референсные значения 0,0–100,0 мкг/сутки), по данным УЗИ почек патологии не выявлено.

Учитывая повышение уровня β_2 - микроглобулина в моче, диагностирование протеинурии с 1 года низкомолекулярного характера, наличие кальциурии и медуллярного нефрокальциноза заподозрена болезнь Дента, направлен в Медико-генетический научный центр (МГНЦ) имени академика Н.П. Бочкова для проведения генетического анализа. Назначена ренопротективная терапия (эналаприл 1,25 мг 1 раз в день), с антикристаллурической целью — «Блемарен» (калия гидрокарбонат+лимонная кислота+натрия цитрат) 0,125 3 раза в день.

При повторном обследовании в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева в феврале 2025 года (4 года 11 мес.) диагностирована фосфатурия: канальцевая реабсорбция фосфата (TPR) составила 59% (референсные значения (85–95%)), почечный порог реабсорбции фосфата (TmP/GFR) — 0,77 ммоль/л (референсные значения 1,05–1,78 ммоль/л), гипофосфатемия до 1,28 ммоль/л (референсные значения 1,33–2,19 ммоль/л) при нормальной активности щелочной фосфатазы (201 Ед/л; референсные значения 93–309 Ед/л), паратгормона (16 пг/мл; референсные значения 16,0–62,0 пг/мл), отсутствии рентгенологических признаков активности рахита. Отмечено уменьшение выраженности микроальбуминурии (микроальбумин/креатининовое соотношение 421,39 – 380 мкг/мг), увеличение скорости клубочковой фильтрации (рСКФ 64–81 мл/мин). Рекомендовано продолжить приём эналаприла с постепенным повышением дозы до 5 мг/сутки (6,94 мг/м²/сутки), с антикристаллурической целью назначен «Роватинекс» (анетон + борнеол + камфен + пинен + фенхон + цинеол) трёхмесячными курсами, чередуя с приёмом «Блемарена» (калия гидрокарбонат + лимонная кислота + натрия цитрат) месячными курсами.

Очередной раз был госпитализирован в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева через 6 месяцев (сентябрь 2025 года; 5,5 лет). По результатам полногеномного секвенирования, проведенного в МГНЦ им. Н.П. Бочкова выявлена мутация в гене CLCN5 (chrX:50086328G>T) в гемизиготном состоянии, приводящий к миссенс-замене (NM001127898.4: c.1015G>T, p.(Val339Phe), выставлен диагноз: «болезнь Дента I тип. ХБП С2А3». Осложнения: «кальцинаты медуллярного слоя почек». Учитывая сохранение протеинурии до 1,6 г/л (1,68 г/сутки), β_2 — микроглобулинурии (18664 мкг/сутки; референсные значения 0,0-100,0 мкг/сутки), гиперкальциурии до 0,242 ммоль/кг/сутки (референсные значения < 0,1 ммоль/кг/сутки), продолжен прием эналаприла с постепенным повышением дозы до 6,7 мг/м²/сутки (5 мг/сутки) «Роватинекса» (анетон + борнеол + камфен + пинен + фенхон + цинеол) по 1 капсуле 2 раза/сутки трёхмесячными курсами с перерывом в течение 1 месяца. В связи с сохранением фосфатурии (TPR) 83%; TmP/GFR) — 0,98 ммоль/л), гипофосфатемии (1,18 ммоль/л) решением консилиума врачей НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева от 23.09.2025 года назначен «Редукто специал» (калий двусосновой фосфат/натрий двусосновой фосфат дигидрат) из расчета 11 мг/кг/сутки по элементарному фосфору (1/4 таб. 4 раза в день).

В связи с повышением уровня фосфора в крови до 1,97 ммоль/л (референсные значения 1,2–1,8 ммоль/л) через месяц от начала приема препарата доза «Редукто специал» (калий двусосновой фосфат/натрий двусосновой фосфат дигидрат) была уменьшена до 8,3 мг/кг/сутки (1/4 таб. 3 раза в день) с последующей (через 2 недели) полной отменой из-за сохранения повышенного уровня фосфора в крови (1,77 ммоль/л). В настоящее время принимает эналаприл 2,5 мг 2 раза в день (6,7 мг/м²/сутки), «Роватинекс» (анетон + борнеол + камфен + пинен + фенхон + цинеол) по 1 капсуле 2 раза/сутки трёхмесячными курсами с перерывом в течение 1 месяца. Содержание в крови общего белка, альбумина, кальция, щелочной фосфатазы, паратгормона в пределах референсных значений. Концентрация фосфора в крови от 29.01.26 г. 1,63 ммоль/л (референсные значения 1,2–1,8 ммоль/л). Содержание белка в моче с тенденцией к



уменьшению (1,6–0, 722 г/л.) Очередная плановая госпитализация в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева запланирована на апрель 2026 г.

Обсуждение

Болезнь Дента имеет гетерогенную молекулярно-генетическую основу, клинически проявляется у лиц мужского пола. В соответствии с X-сцепленным типом наследования патологии женщины являются облигатными бессимптомными носителями заболевания. Дебют мочевого синдрома выявляется, как правило, в возрасте 3–5 лет [11]. Раннюю диагностику заболевания затрудняют достаточно скудные неспецифические клинические проявления [12]. Первым признаком заболевания, нередко, является случайно обнаруженная протеинурия, являющаяся, преимущественно, низкомолекулярной и отмечается у 100% пациентов, в большинстве случаев сочетаясь с гиперкальциурией, нефрокальциноз отмечается в 75% случаев [1]. Более чем у трети пациентов с БД выявляются снижение тубулярной реабсорбции фосфатов, уролитиаз, аминоацидурия, рахитические деформации костей [9], [10]. Характерной особенностью является прогрессирующее течение. Исход в ХБП 2 стадии в детском возрасте отмечено у 45% мальчиков с болезнью Дента 1 типа [13]. ХБП 5 стадии у пациентов с БД 1 развивается у 30–80% лиц мужского пола в возрасте 30–50 лет. При 2 типе БД ХБП 5 стадии развивается в возрасте до 20 лет у 70% юношей [1].

В представленном клиническом случае первым проявлением БД была изолированная протеинурия, выявленная в возрасте 1 год при плановом обследовании без изменений со стороны костной системы, биохимических показателей крови (нормальный уровень общего белка, альбумина, электролитов, мочевины, креатинина в крови), отягченного анамнеза по заболеваниям почек. Настораживающим фактором вероятности врожденной или наследственной патологии почек был стойкий характер протеинурии, с достаточно ранней манифестацией (конец первого года жизни). В связи с чем ребенок был направлен в НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, где после диагностирования низкомолекулярной протеинурии в виде повышенной экскреции β_2 — микроглобулина, гиперкальциурии и нефрокальциноза, была заподозрена болезнь Дента с последующей верификацией в результате полногеномного секвенирования. Обращает внимание отсутствие семейной предрасположенности к почечной патологии. Однако у мамы мальчика также была выявлена низкомолекулярная протеинурия в виде повышенной экскреции β_2 — микроглобулина, что свидетельствует о вероятности того, что мама пациента является носителем болезни Дента. Частота выявления низкомолекулярной протеинурии у женщин-носителей БД зависит от степени инактивации X-хромосомы. В диагностической практике матери мальчиков с БД рассматриваются как облигатные носители, у которых низкомолекулярная протеинурия может быть единственным, часто субклиническим признаком заболевания [1], [7].

Заключение

Болезнь Дента — это редкое наследственное (X-сцепленное) заболевание почек, которое часто остается своевременно недиагностированным из-за стертой клинической картины. Наиболее ранним и обязательным признаком заболевания является низкомолекулярная протеинурия без нефротического синдрома, выявленная, как правило, случайно, часто сочетающаяся с гиперкальциурией и нефрокальцинозом. При выявлении стойкого мочевого синдрома у детей, особенно в раннем возрасте и сопровождающегося семейной предрасположенностью к почечной патологии, необходимо заподозрить наследственную патологию почек с проведением генетического исследования.

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Все статьи проходят рецензирование. Но рецензент или автор статьи предпочли не публиковать рецензию к этой статье в открытом доступе. Рецензия может быть предоставлена компетентным органам по запросу.

Conflict of Interest

None declared.

Review

All articles are peer-reviewed. But the reviewer or the author of the article chose not to publish a review of this article in the public domain. The review can be provided to the competent authorities upon request.

Список литературы / References

1. Приходина Л.С. Являются ли мамы мальчиков с болезнью Дента бессимптомными носителями X-сцепленной тубулопатии? / Л.С. Приходина, С.В. Папиж, З.Р. Баширова и др. // Нефрология. — 2018. — Т. 22. — № 2. — С. 74–80. — DOI: 10.24884/1561-6274-2018-22-2-74-80.
2. Wrong O.M. Dent's disease; a familial proximal renal tubular syndrome with low-molecular-weight proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis, metabolic bone disease, progressive renal failure and a marked male predominance / O.M. Wrong, A.G. Norden, T.G. Feest // QJM. — 1994. — Vol. 87. — № 8. — P. 473–493.
3. Hoopes R.R. Evidence for genetic heterogeneity in Dent's disease / R.R. Hoopes, K.M. Raja, A. Koich et al. // Kidney Int. — 2004. — Vol. 65. — № 5. — P. 1615–1620. — DOI: 10.1111/j.1523-1755.2004.00571.x
4. Hoopes R.R. Dent disease with mutations in OCRL1 / R.R. Hoopes, A.E. Shrimpton, S.J. Knohl et al. // Am J Hum Genet. — 2005. — Vol. 76. — № 2. — P. 260–267. — DOI: 10.1086/427887
5. Bökenkamp A. Dent disease: clinical practice recommendations Open Access / A. Bökenkamp, G. Ariceta, D. Böckenhauer et al. // Nephrology Dialysis Transplantation. — 2025. — Vol. 40. — № 5. — P. 852–864. — DOI: 10.1093/ndt/gfaf003
6. van Berkel Y. Proteinuria in Dent disease: a review of the literature / Y. van Berkel, M. Ludwig, J.A. van Wijk et al. // Pediatr Nephrol. — 2017. — Vol. 32. — № 10. — P. 1851–1859. — DOI: 10.1007/s00467-016-3499-x



7. Yang E.M. An overview of Dent disease / E.M. Yang, S.H. Chang // *Child Kidney Dis.* — 2023. — Vol. 27. — № 2. — P. 70–75. — DOI: 10.3339/ckd.23.019
8. Claverie-Martin F. Dent's disease: clinical features and molecular basis / F. Claverie-Martin, E. Ramos-Trujillo, V. Garcia-Nieto // *Pediatr Nephrol.* — 2011. — Vol. 26. — № 5. — P. 693–704. — DOI: 10.1007/s00467-010-1657-0
9. Gianesello L. Genetics and phenotypic heterogeneity of Dent disease: the dark side of the moon / L. Gianesello, D. Del Prete, F. Anglani et al. // *Hum Genet.* — 2021. — Vol. 140. — № 3. — P. 401–421. — DOI: 10.1007/s00439-020-02219-2
10. Егорова В.Б. Клинический случай: болезнь Дента у ребенка / В.Б. Егорова, Я.А. Мунхалова, Д.А. Новоприезжая и др. // *Вестник Северо-Восточного федерального университета имени М.К. Аммосова. Серия: Медицинские науки.* — 2023. — Vol. 32. — № 3. — С. 27–33. — DOI: 10.25587/SVFU.2023.54.34.003
11. Верижникова Л.Н. Наследственная тубулопатия: механизмы формирования патологии, клиническая и дифференциально-диагностическая значимость признаков на основании представленного клинического случая / Л.Н. Верижникова, Г.Г. Громова // *Вестник СурГУ. Медицина.* — 2020. — Vol. 43. — № 1. — С. 80–85. — DOI: 10.34822/2312-3419-2020-1-80-85
12. Ушакова Р.А. Наследственная тубулопатия в практике педиатра: клинический случай болезни Дента 2-го типа у членов одной семьи / Р.А. Ушакова, И.Б. Панкратова, С.С. Чусовитина // *Вестник УГМУ.* — 2025. — Vol. 10. — № 3. — С. 76–87. — DOI: 10.52420/usmumb.10.3.e00176
13. Zaniew M. Dent disease in Poland: what we have learned so far? / M. Zaniew, M. Mizerska-Wasiak, I. Załuska-Leśniewska et al. // *Int Urol Nephrol.* — 2017. — Vol. 49. — № 11. — P. 2005–2017. — DOI: 10.1007/s11255-017-1676-x

Список литературы на английском языке / References in English

1. Prikhodina L.S. Yavlyayutsya li mami malchikov s boleznju Denta bessimptomnimi nositelyami Kh-stseplennoi tubulopatii? [Are mothers of boys with Dent's disease asymptomatic carriers of X-linked tubulopathy?] / L.S. Prikhodina, S.V. Papizh, Z.R. Bashirova et al. // *Nefrologiya [Nephrology].* — 2018. — Vol. 22. — № 2. — P. 74–80. — DOI: 10.24884/1561-6274-2018-22-2-74-80. [in Russian]
2. Wrong O.M. Dent's disease; a familial proximal renal tubular syndrome with low-molecular-weight proteinuria, hypercalciuria, nephrocalcinosis, metabolic bone disease, progressive renal failure and a marked male predominance / O.M. Wrong, A.G. Norden, T.G. Feest // *QJM.* — 1994. — Vol. 87. — № 8. — P. 473–493.
3. Hoopes R.R. Evidence for genetic heterogeneity in Dent's disease / R.R. Hoopes, K.M. Raja, A. Koich et al. // *Kidney Int.* — 2004. — Vol. 65. — № 5. — P. 1615–1620. — DOI: 10.1111/j.1523-1755.2004.00571.x
4. Hoopes R.R. Dent disease with mutations in OCRL1 / R.R. Hoopes, A.E. Shrimpton, S.J. Knohl et al. // *Am J Hum Genet.* — 2005. — Vol. 76. — № 2. — P. 260–267. — DOI: 10.1086/427887
5. Bökenkamp A. Dent disease: clinical practice recommendations Open Access / A. Bökenkamp, G. Ariceta, D. Böckenhauer et al. // *Nephrology Dialysis Transplantation.* — 2025. — Vol. 40. — № 5. — P. 852–864. — DOI: 10.1093/ndt/gfaf003
6. van Berkel Y. Proteinuria in Dent disease: a review of the literature / Y. van Berkel, M. Ludwig, J.A. van Wijk et al. // *Pediatr Nephrol.* — 2017. — Vol. 32. — № 10. — P. 1851–1859. — DOI: 10.1007/s00467-016-3499-x
7. Yang E.M. An overview of Dent disease / E.M. Yang, S.H. Chang // *Child Kidney Dis.* — 2023. — Vol. 27. — № 2. — P. 70–75. — DOI: 10.3339/ckd.23.019
8. Claverie-Martin F. Dent's disease: clinical features and molecular basis / F. Claverie-Martin, E. Ramos-Trujillo, V. Garcia-Nieto // *Pediatr Nephrol.* — 2011. — Vol. 26. — № 5. — P. 693–704. — DOI: 10.1007/s00467-010-1657-0
9. Gianesello L. Genetics and phenotypic heterogeneity of Dent disease: the dark side of the moon / L. Gianesello, D. Del Prete, F. Anglani et al. // *Hum Genet.* — 2021. — Vol. 140. — № 3. — P. 401–421. — DOI: 10.1007/s00439-020-02219-2
10. Yegorova V.B. Klinicheskii sluchai: bolezn Denta u rebenka [Clinical case: Dent's disease in a child] / V.B. Yegorova, Ya.A. Munkhalova, D.A. Novopriezzhaya et al. // *Vestnik Severo-Vostochnogo federalnogo universiteta imeni M.K. Ammosova. Seriya: Meditsinskie nauki [Bulletin of the North-Eastern Federal University named after M.K. Ammosov. Series: Medical Sciences].* — 2023. — Vol. 32. — № 3. — P. 27–33. — DOI: 10.25587/SVFU.2023.54.34.003 [in Russian]
11. Verizhnikova L.N. Nasledstvennaya tubulopatiya: mekhanizmi formirovaniya patologii, klinicheskaya i differentsialno-diagnosticheskaya znachimost priznakov na osnovanii predstavlennoogo klinicheskogo sluchaya [Inherited tubulopathy: mechanisms of pathology formation, clinical and differential diagnostic significance of signs based on the presented clinical case] / L.N. Verizhnikova, G.G. Gromova // *Vestnik SurGU. Meditsina [Bulletin of Surgu State University. Medicine].* — 2020. — Vol. 43. — № 1. — P. 80–85. — DOI: 10.34822/2312-3419-2020-1-80-85 [in Russian]
12. Ushakova R.A. Nasledstvennaya tubulopatiya v praktike pediatra: klinicheskii sluchai bolezn Denta 2-go tipa u chlenov odnoi semi [Hereditary Tubulopathy in the Practice of a Pediatrician: A Clinical Case of Type 2 Dent's Disease in Members of the Same Family] / R.A. Ushakova, I.B. Pankratova, S.S. Chusovitina // *Vestnik UGMU [USMU Medical Bulletin].* — 2025. — Vol. 10. — № 3. — P. 76–87. — DOI: 10.52420/usmumb.10.3.e00176 [in Russian]
13. Zaniew M. Dent disease in Poland: what we have learned so far? / M. Zaniew, M. Mizerska-Wasiak, I. Załuska-Leśniewska et al. // *Int Urol Nephrol.* — 2017. — Vol. 49. — № 11. — P. 2005–2017. — DOI: 10.1007/s11255-017-1676-x