

Интерактивный метод обучения врачей диагностике наследственных рахитоподобных заболеваний

А.Н. Путинцев, С.В. Папизж, Д.А. Никольский, К.Я. Гусев

Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 125412, Москва, Российская Федерация

Interactive method of teaching doctors to diagnose hypophosphatemia-related rickets

A.N. Putintsev, S.V. Papizh, D.A. Nikolskii, K.Ya. Gusev

Veltischev Research and Clinical Institute for pediatrics and pediatric surgery at the Pirogov Russian National Research Medical University, 125412, Moscow, Russian Federation

В статье представлены возможности виртуальной диагностики заболевания у ребенка с болями в костях при ходьбе и признаками рахита. Цель данной работы — демонстрация применения кейс-метода для обучения диагностике орфанных заболеваний на конкретном примере. Авторами разработано веб-приложение, позволяющее проверить правильность действий обучающегося врача на каждом шаге виртуальной диагностики. Врач должен проанализировать предоставленную информацию о пациенте, определить план дальнейшего обследования, «направить» пациента на консультации к специалистам и выбрать, с какими заболеваниями необходимо провести дифференциальную диагностику. В процессе виртуальной диагностики предусмотрены вопросы, которые позволяют оценить правильность выбора действий, объяснить, в чем ошибка при неверном решении в той или иной ситуации. В результате прохождения кейса вычисляется и выводится на экран интегральная оценка — сумма баллов за правильные ответы. Возможность повысить эту оценку мотивирует врача к повторному прохождению виртуальной диагностики, а главное помогает закрепить знания, необходимые для правильной диагностики. Предусмотрен также обучающий материал: видеопрезентации по различным аспектам выявленного заболевания, а также анимационный ролик по патогенетическим механизмам заболевания. Блок контроля знаний включает вопросы по обучающему материалу, а также графические тесты на размещение информационных блоков, ранжирование и соответствие. Интерактивный клинический случай может быть использован в процессе обучения студентов медицинских вузов и клинических ординаторов в качестве дополнительного инструментального средства, а также для повышения квалификации педиатров, нефрологов, эндокринологов и врачей других специальностей, которые в своей практике могут встретиться с данной патологией. Разработанный Интернет-ресурс размещен на Образовательном портале Института Вельтищева <https://edu.pedklin.ru>.

Ключевые слова: редкие болезни, наследственные заболевания, гипофосфатемический рахит, виртуальная диагностика, кейс-метод, дистанционное обучение.

Для цитирования: Путинцев А.Н., Папизж С.В., Никольский Д.А., Гусев К.Я. Интерактивный метод обучения врачей диагностике наследственных рахитоподобных заболеваний. *Росвестн перинатологии и педиатрии* 2025; 70(3): 100–105. DOI: 10.21508/1027-4065-2025-70-3-100-105

The article presents the possibilities of virtual diagnosis of a clinical case — a child with bone pain when walking and signs of rickets. The purpose of this work is to demonstrate the use of the case method for teaching the diagnosis of orphan diseases on a specific example. The authors have developed a web application that allows you to check the correctness of the actions of a trained doctor at each step of virtual diagnostics. The doctor must analyze the information provided about the patient, determine a plan for further examination, «refer» the patient for consultations with specialists and choose which diseases need to be differentiated. In the process of virtual diagnostics, questions are provided that allow you to assess the correctness of the choice of actions, to explain what the mistake is in case of an incorrect decision in a particular situation. As a result of passing the case, an integral score is calculated and displayed on the screen — the sum of points for correct answers. The ability to increase this score motivates the doctor to re-undergo virtual diagnostics, and most importantly, helps to consolidate the knowledge necessary for the correct diagnosis. Educational material is also provided: video presentations on various aspects of the identified disease, as well as an animated video on the molecular mechanisms underlying the pathogenesis. The knowledge control block includes questions on the training material, as well as graphic tests for the placement of information blocks, ranking and compliance. An interactive clinical case can be used in the process of training medical students and clinical residents as an additional tool, as well as for advanced training of pediatricians, nephrologists, endocrinologists and doctors of other specialties who may encounter this pathology in their practice. The developed Internet resource is posted on the Educational Portal of the Veltischev Institute <https://edu.pedklin.ru>.

Key words: rare diseases, hereditary diseases, hypophosphatemic rickets, virtual diagnostics, case-based learning, eLearning.

For citation: Putintsev A.N., Papizh S.V., Nikolskii D.A., Gusev K.Ya. Interactive method of teaching doctors to diagnose hypophosphatemia-related rickets. *Ros Vestn Perinatol i Peditr* 2025; 70(3): 100–105 (in Russ). DOI: 10.21508/1027-4065-2025-70-3-100-105

© Коллектив авторов, 2025

Адрес для корреспонденции: Путинцев Александр Николаевич — к.т.н., ведущий научный сотрудник отдела информационных технологий и мониторинга Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ORCID: 0000-0001-6080-7445;

e-mail: pa@pedklin.ru

Папизж Светлана Валентиновна — к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой Научно-исследовательского клинического инсти-

тута педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ORCID: 0000-0001-6459-2795;

Никольский Дмитрий Анатольевич — ведущий инженер-программист Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ORCID: 0000-0001-7352-7338;

Гусев Кирилл Яковлевич — инженер-программист Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, ORCID: 0000-0001-9219-4313; 125412 Россия, Москва, ул.Талдомская, д. 2

Наследственные рахитоподобные заболевания — большая группа генетически детерминированных болезней, характеризующихся расстройством кальций-фосфорного обмена из-за нарушения функций различных отделов почечных канальцев и процессов образования костной ткани. Ранняя диагностика затруднена из-за низкой распространенности отдельных форм данной группы заболеваний, а также из-за сходства с другими болезнями обмена веществ, вызванными наследственными и экзогенными факторами. Причинами диагностических ошибок являются плохая осведомленность врачей об орфанной патологии и недостаток знаний о том, как правильно проводить диагностику генетически гетерогенных заболеваний. Запоздавая диагностика и отсутствие лечения в ряде случаев приводят к инвалидизации в детском возрасте, поэтому своевременная диагностика и адекватная терапия имеют крайне важное значение для предотвращения развития тяжелых осложнений [1]. Точный диагноз важен не только для правильного и своевременного лечения, но и для медико-генетического консультирования, принимая во внимание расчет генетического риска и прогнозирование осложнений с учетом типа наследования [2].

В настоящее время для обучения студентов медицинских образовательных учреждений активно применяется кейс-метод [3]. Медицинские кейсы являются интерактивным средством анализа конкретной клинической ситуации для принятия врачебных решений в процессе дифференциальной диагностики и выбора тактики ведения пациента. Виртуальная диагностика отражает процесс реальной диагностики, на каждом ее этапе имеется возможность выбрать то или иное действие — назначить обследование, «направить» пациента на консультацию к специалисту, предложить диагностическую гипотезу. Обучающая система способна дать оценку действиям пользователя, пошагово отображая верные и неверные ответы. Особенно актуально использование кейс-метода для виртуальной диагностики редких болезней, поскольку предоставляется возможность визуализации комплекса клинических проявлений, обусловленных полиморфизмом орфанного заболевания, которые редко встречаются в ежедневной работе врача, однако могут встретиться при осмотре пациента [4,5]. После прохождения кейса обучающемуся, как правило, предлагается ознакомиться с мультимедийным материалом — с видеосюжетами по различным аспектам орфанного заболевания, а также с анимационными роликами, которые позволяют достичь лучшего понимания сложного процесса патогенеза. Растет популярность интерактивных учебных кейсов, представленных в виде Web-приложений на медицинских порталах, а также на сайтах некоторых образовательных учреждений и медицинских журналов [6–8]. Среди наиболее

развитых отечественных разработок можно отметить медицинский образовательный портал Академии инновационного образования [9], электронную базу сценариев клинических случаев ClinCaseQuest, на которых имеются обучающие клинические случаи с разбором ситуационных задач, однако орфанные заболевания на вышеперечисленных порталах не представлены [9,10].

Цель данной работы — продемонстрировать возможность применения кейс-метода для обучения диагностике орфанных заболеваний на конкретном примере. Разработанная интерактивная программа позволяет провести обучающегося врача по этапам процесса виртуальной диагностики сложного клинического случая — ребенка с признаками рахита, оценить правильность выбора варианта врачебных действий в процессе диагностики, а также дать более глубокое представление об X-сцепленном доминантном гипофосфатемическом рахите.

Клиническое наблюдение

Нами наблюдалась девочка из семьи с неотягощенным анамнезом по патологии скелета, у которого в возрасте 9-ти месяцев отмечено появление деформаций нижних конечностей по типу варусной, снижение темпов роста, позднее прорезывание зубов. С момента самостоятельной ходьбы отмечалось прогрессирование варусной деформации нижних конечностей, формирование походки по типу «утиной». При первичном обследовании в Институте Вельтишева в возрасте 2,5 лет по результатам лабораторных исследований была выявлена гипофосфатемия вследствие потери фосфатов с мочой, повышение активности щелочной фосфатазы и уровня паратиреоидного гормона (ПТГ). По результатам рентгенографии кистей рук и коленных суставов, имели место признаки активности рахита в виде изменений в зонах метафизов, О-образная деформация костей голеней, утолщение коркового слоя по внутренней поверхности большеберцовых костей. Выявленный у ребенка симптомокомплекс в виде задержки темпов роста, костных деформаций, гипофосфатемии с повышением экскреции фосфатов с мочой и рентгенологическими признаками рахита позволили диагностировать гипофосфатемический рахит.

Учитывая то, что гипофосфатемический рахит входит в симптомокомплекс большого количества наследственных и приобретенных состояний, потребовалось проведение широкого дифференциально-диагностического поиска для верификации причин развития данного состояния. У ребенка уровень кальция крови был в пределах референсных значений, а уровень ПТГ был умеренно повышен, что позволило исключить группу гипокальциемических рахитов, в частности витамин Д-зависимые рахиты, тип 1–3, для которых характерна гипокальциемия в сочетании с резким повышением уровня ПТГ. Отсут-

ствии признаков генерализованной проксимальной канальцевой дисфункции в виде низкомолекулярной протеинурии, глюкозурии, метаболического ацидоза, электролитных нарушений, позволило исключить ряд заболеваний, протекающих с гипофосфатемическим рахитом в сочетании с синдромом Фанкони. Нормальный уровень экскреции кальция с мочой и умеренно повышенный уровень ПТГ позволили исключить у ребенка состояния с первичным нарушением функции фосфорных ко-транспортёров в проксимальных канальцах почек, в частности наследственный гипофосфатемический рахит с гиперкальциурией и инфантильную гиперкальциемию, тип 2, для которых характерны повышенная экскреция кальция с мочой и снижение уровня ПТГ. Таким образом, мы предположили, что наиболее вероятной причиной развития гипофосфатемического рахита у нашего ребенка был X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит как один из наиболее частых вариантов из группы фактор роста фибробластов 23 зависимых гипофосфатемических рахитов. Результаты молекулярно-генетического исследования подтвердили наше предположение: у ребенка был выявлен гетерозиготный вариант в 11 экзоне гена *PHEX* (chrX:22132684C>T), c.1282C>T (p.Gln428Ter).

На фоне проводимой терапии препаратами фосфора и активными метаболитами витамина Д в динамике наблюдения удалось достичь повышения темпов роста, снижения степени выраженности деформаций нижних конечностей и активности щелочной фосфатазы крови, а также купирования рентгенологических признаков активности рахита. Однако уже через год от начала симптоматической терапии, по данным ультразвукового исследования почек, был выявлен медуллярный нефрокальциноз 2 степени, что в совокупности с непостоянной гиперкальциурией послужило основанием для назначения патогенетической терапии рекомбинантным человеческим моноклональным антителом к фактору роста фибробластов 23 — бурсумабом в соответствии с критериями назначения препарата [11,12].

В учебных целях был разработан сценарий виртуальной диагностики, содержащий последовательность этапов, на каждом из которых необходимо проанализировать полученную информацию о пациенте и принять решение по дальнейшим действиям. В процессе разработки интерактивного клинического случая были использованы результаты обследования ребенка на различных этапах наблюдения за пациентом, взятые из истории болезни, сделаны фотографии клинических проявлений. Было получено информированное добровольное согласие родителей на использование фотографий данного ребенка. Кроме того, был разработан обучающий блок по различным аспектам X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита, который должен быть

установлен в процессе виртуальной диагностики. Для программной реализации данного клинического случая было разработано веб-приложение, которое представляет собой интерактивную обучающую программу, позволяющую провести виртуальную диагностику в режиме дистанционного доступа.

Результаты и их обсуждение

Интерактивный клинический случай опубликован на образовательном портале Института Вельтищева, доступен для свободного просмотра и содержит видео, текстовую и графическую информацию, анимацию, тестовые задания, а также оценку действий обучающегося в процессе виртуальной диагностики [13]. На первом этапе лечащий врач в режиме видео сообщения представляет пациента, обращая внимание на жалобы и данные анамнеза. Необходимо ответить на вопросы: что следует уточнить при сборе анамнеза и на какие характерные жалобы стоит обратить внимание во время обследования пациента? Далее на странице «Данные осмотра» обучающийся врач знакомится с клиническими проявлениями патологии: дисгармоничное физическое развитие, выраженная варусная деформация нижних конечностей (рис. 1). На каждом этапе необходимо проанализировать полученную к данному моменту информацию о пациенте и определить план дальнейшего обследования.

В процессе виртуальной диагностики обучающийся выбирает, какие инструментальные исследования следует назначить данному пациенту. После ознакомления с результатами исследований обучающийся «направляет» пациента на консультацию к специалистам для установления предположительного диагноза (рис. 2). После ознакомления с заключениями специалистов и ответов на ряд других вопросов предлагается выбрать, с какими заболеваниями провести дифференциальную диагностику. Исходя из симптомокомплекса данного пациента (задержка роста, костные деформации, гипофосфатемия, снижение канальцевой реabsорбции фосфатов с мочой) нужно выбрать диагностическую гипотезу из предлагаемого перечня: гипероксалурия 1 типа, острый нефритический синдром, нефропатический цистиноз, STAR-синдром, X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит. Если обучающийся делает неправильный выбор, он получает объяснение. Например, в случае выбора варианта «Нефропатический цистиноз» выводится объяснение, что у пациента нет клинических проявлений, характерных для цистиноза, в частности, нет синдрома Фанкони. Диагностическая гипотеза наследственной формы гипофосфатемического рахита подтверждается по результатам клинического секвенирования экзона, по результатам которого был выявлен вариант в гене *PHEX*. Таким образом, на основании результатов обследования у девочки установлен диа-

гноз: X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит. Предусмотрены вопросы по выбору тактики лечения пациента с учетом клинических проявлений и лабораторных данных, а также представлена динамика основных показателей заболевания в течение 8 лет.

Для того чтобы получить более глубокое представление о выявленном заболевании, в интерактивной программе предусмотрен обучающий модуль, в котором в полной мере использованы мультимедийные компоненты: видео, звук, анимация. Наличие анимационных роликов помогает наглядно показать обучающимся сложные для восприятия механизмы; при этом достигается бóльшая эффективность усвоения материала. Анимация используется прежде всего для визуализации процессов, которые невоз-

можно записать на видеокамеру или воспроизвести с помощью других средств. Анимационные ролики дают возможность показать, например, как фактор роста фибробластов 23 влияет на реабсорбцию фосфатов в проксимальном отделе нефрона, образование активных форм витамина Д, абсорбцию фосфатов в кишечнике (рис. 3).

При завершении работы с интерактивным клиническим случаем на экран выводится интегральная оценка — суммарное количество правильных ответов на вопросы в процессе виртуальной диагностики. Возможность повысить эту оценку мотивирует врача к повторному прохождению виртуальной диагностики, а главное — помогает закрепить знания, необходимые для правильной диагностики сложных клинических случаев, которые могут встретиться



Рис. 1. Экранная страница «Данные осмотра»

Fig. 1. Screenshot «Inspection data»



Рис. 2. Экранная страница «Результаты исследований»

Fig. 2. Screenshot «Research results»

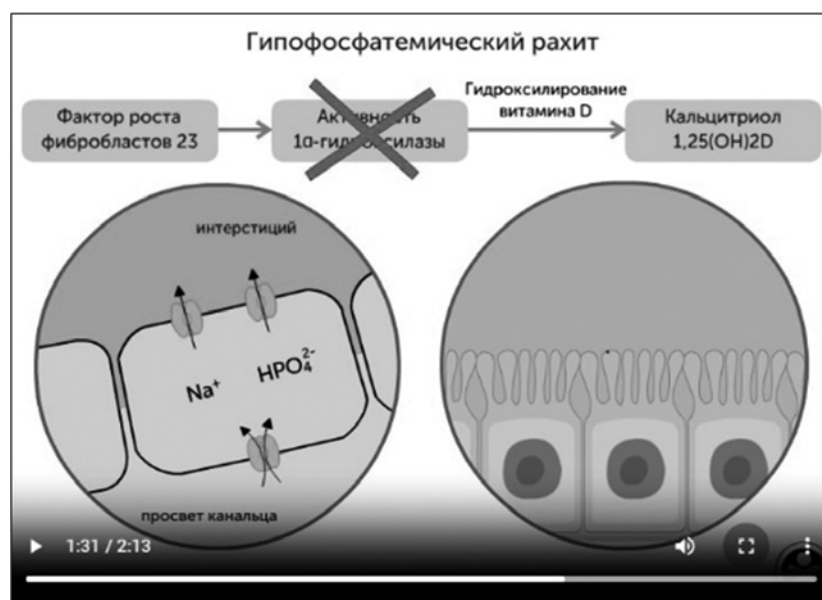


Рис. 3. Фрагмент анимационного ролика
Fig. 3. Animation clip

в практической работе врача. Результаты ранее проведенного исследования эффективности виртуальной диагностики показали, что после обучения уровень знаний и умений правильно принимать решения при диагностике пациента с орфанным заболеванием был значительно улучшен по сравнению с начальным уровнем [14].

Выводы

Диагностика орфанных заболеваний часто затруднена в связи с полиморфизмом фенотипических признаков наследственной патологии. При этом важное значение имеет умение лечащего врача правильно провести необходимые исследования для формирования диагностической гипотезы и уточнения

диагноза, а также своевременно заподозрить генетические нарушения и направить пациента к генетику или узкому специалисту — эксперту в данном направлении. Интерактивный клинический случай может быть использован в процессе обучения студентов медицинских вузов, клинических ординаторов в качестве дополнительного инструмента, а также для повышения квалификации врачей-педиатров, которые в своей практике могут встретиться с данной патологией. Применение кейс-метода в учебном процессе позволяет не только провести обучающегося врача по этапам процесса виртуальной диагностики, но и оценить правильность выбора варианта его действий, объяснить, в чем ошибка при неверном решении в той или иной ситуации.

ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES):

- Новиков П.В. Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей. Москва; Триада-X, 2006; 336 [Novikov P.V. Rickets and hereditary rachitis-like diseases in children. Moscow; Triada-X, 2006; 336. (in Russ.)]
- Прошлякова Т.Ю., Короткая Т.С., Кузнецова С.Ю. Сравнительная характеристика рахитоподобных заболеваний. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2018; 63 (3): 19–25. [Proshlyakova T.Yu., Korotkaya T.S., Kuznetsova S.Yu. Comparative characteristics of rickets-like diseases. Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics). 2018; 63 (3): 19–25. (in Russ.)] DOI: 10.21508/1027-4065-2018-63-3-19-25
- Crowe S., Cresswell K., Robertson A., Huby G., Avery A., Sheikh A. The case study approach. BMC Med Res Methodol. 2011; 11: 100. DOI: 10.1186/1471-2288-11-100
- Путинцев А.Н., Воинова В.Ю., Горчханова З.К. Виртуальная диагностика в педиатрии: интерактивный клинический случай сочетания двух наследственных заболеваний. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2022; 67 (5): 103–108. [Putintsev A.N., Voinova V.Yu., Gorchkhanova Z.K. Virtual diagnostics in pediatrics: an interactive clinical case of a combination of two hereditary diseases. Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii (Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics). 2022; 67 (5): 103–108. (in Russ.)]. DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-5-103-108
- Путинцев А.Н., Воинова В.Ю., Дживанширян Г.В. Виртуальная диагностика редких болезней: интерактивный клинический случай детской формы гипофосфатазии. Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. 2021, 9: 26–31. [Putintsev A.N., Voinova V.Yu., Dzhevansharyan G.V. Virtual diagnostics of rare diseases: interactive clinical case of pediatric hypophosphatasia. International Journal of Applied and Fundamental Research 2021, 9: 26–31. (in Russ.)]. DOI: 10.17513/mjpf.13268
- Международный медицинский портал Univadis. Онлайн обучение <http://www.univadis.ru/e-learning#?fl=-1> / Ссылка активна на 15.04.2025

7. Interactive cases. University of Minnesota Medical School <https://med.umn.edu/dom/education/global-medicine/courses-certificates/online/interactive-cases> / Ссылка активна на 15.04.2025
8. Interactive Medical Case: The New England Journal of Medicine. <http://www.nejm.> / Ссылка активна на 15.04.2025
9. Медицинский образовательный портал Академии инновационного образования [Medical educational portal of the Academy of Innovative Education (in Russ.)] <https://gumedo.ru> / Ссылка активна на 15.04.2025
10. Платформа симуляционного обучения «Общемировая электронная база сценариев клинических случаев» [Simulation training platform “Worldwide electronic database of clinical case scenarios” (in Russ.)] <https://clincasequest.> / Ссылка активна на 15.04.2025
11. Сайт Фонда «Круг добра». [Website of the Circle of Good Foundation (in Russ.)] <https://фондкругдобра.рф/перечни> / Ссылка активна на 15.04.2025
12. Папиж С.В., Кенис В.М., Цыгин А.Н., Петросян Э.К., Боченков С.В., Лаврова А.Е. и др. Итоги совета экспертов «Современные подходы к диагностике и лечению детей с X-сцепленным доминантным гипофосфатемическим рахитом» от 22 декабря 2023 г., г. Москва. Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. 2024; 103 (2): 129–136. [Papizh S.V., Kenis V.M., Tsygin A.N., Petrosyan E.K., Bochenkov S.V., Lavrova A.E., et. al. Results of the expert council “Modern approaches to the diagnosis and treatment of children with X-linked dominant hypophosphatemic rickets” dated 12.22.2023, Moscow. *Pediatrics* n.a. G.N. Speransky. 2024; 103 (2): 129–136. (in Russ.)] DOI: 10.24110/0031-403X-2024-103-2-129-136
13. Образовательный портал Института Вельтишева. [Educational portal of Veltischev Institute (in Russ.)] <http://edu.pedklin.ru>. / Ссылка активна на 15.04.2025
14. Путинцев А.Н., Курсова Т.С., Никольский Д.А., Разживайкин А.Ю., Гусев К.Я., Морозов С.Л. и др. Виртуальная диагностика редких болезней: оценка эффективности обучения на основе обратной связи. Педиатрия. Восточная Европа. 2023; 11 (3): 327–337. [Putintsev A.N., Kursova T.S., Nikolsky D.A., Razzhivaikin A.Yu., Gusev K.Ya., Morozov S.L., et. al. Virtual diagnostics of rare diseases: evaluation of training effectiveness based on feedback. *Pediatrics*. Eastern Europe. 2023; 11 (3): 327–337. (in Russ.)]

Поступила: 09.12. 2025

Received on: 2025.12.09

Благодарности:

Авторы благодарят ведущего инженера-программиста Отдела информационных технологий и мониторинга Разживайкина Алексея Юрьевича за помощь в реализации серверной части веб-приложения.

Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

Gratitude:

The authors would like to thank Alexey Razzhivaikin, a leading software engineer at the Information Technology and Monitoring Department, for his help in implementing the server side of the web application.

Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.