

## **Синдром Альпорта**

*Жаголкина Татьяна Евгеньевна*

*Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

*Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Чантурия Андрей Владимирович, Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

### **Введение**

Наследственный нефрит (синдром Альпорта) - это наследственное неиммунное гломерулопатия, связанная с патологией коллагена базальных мембран, проявляющаяся гематурией и (или) протеинурией, прогрессирующим снижением почечных функций, нередко сочетающийся с патологией слуха и зрения. В 1927 г. А. Альпорт описал семью с гематурией и уремией в нескольких поколениях, а также развитием глухоты.

### **Цель исследования**

Хочу повысить осведомлённость врачей о синдроме Альпорта, так как данная патология встречается чаще, чем диагностируется.

### **Материалы и методы**

Реферативное исследование литературы позволило установить, что синдром Альпорта - это генетически детерминированное заболевание, наследуется по сцепленному с X-хромосомой типу. Место экспрессии – базальная гломерулярная мембран. Ее главным компонентом является коллаген IV типа. В случаях мутации происходит искажение структуры базальной мембраны гломерул у больных синдромом Альпорта, что ведет к появлению гематурии, легкой протеинурии, наследственной глухоте и аномалии хрусталика глаза.

### **Результаты**

В ходе изучения литературы установлено, что при синдроме Альпорта происходит повреждение базальной мембраны клубочков в результате мутации генов, ответственных за образование коллагена IV типа, которые приводят в повышению проницаемости базальной мембраны, появлению гематурии, микропротеинурии, нейросенсорной глухоте и снижению зрения, а также к развитию хронической почечной недостаточности. В Европе 0,6% случаев ХПН связаны с синдромом Альпорта; 2,3% почечных трансплантаций проводится больным, страдающим этим синдромом.

### **Выводы**

Прогноз наследственного нефрита зависит от формы заболевания, своевременности заместительной терапии. Пренатальная диагностика возможна, однако предугадать экспрессивность мутантного гена затруднительна. Поставлена задача использования генно-инженерных методов лечения синдрома Альпорта.