

Характеристика синдрома Альпорта у детей

Посудневская Анастасия Игоревна, Павлович Сергей Александрович

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) Белькевич Анна Геннадьевна, Белорусский

государственный медицинский университет, Минск

Введение

Синдром Альпорта – гетерогенное наследственное заболевание, клинически проявляющееся изменениями в анализе мочи (гематурия, протеинурия) в сочетании с поражением органа слуха и зрения. Генетическая основа болезни - мутация в гене коллагена IV типа.

Цель исследования

Дать генеалогическую, клиническую и морфологическую характеристику синдрома Альпорта у детей, выявить причину манифестации данного синдрома, оценить исход.

Материалы и методы

Изучен катамнез 30 пациентов с синдромом Альпорта, находившихся на стационарном лечении в УЗ «2-ГДКБ».

Результаты

При оценке генеалогического анамнеза предположены X-сцепленный тип наследования у 27 пациентов (90%), аутосомно-рецессивный у 3 пациентов (10%). У всех 30 пациентов семейный анамнез отягощен по заболеваниям почек. Средний возраст манифестации заболевания 3,7 лет; на момент постановки диагноза - 6 лет. У 27 пациентов (90%) манифестация заболевания связана с перенесенной ОРИ. Клиническими проявлениями синдрома Альпорта у 26 (86,6%) пациентов был изолированный мочевого синдром в виде гематурии; у 4 пациентов (13,4%) сочетание гематурии и протеинурии. У 2-х пациентов (6,6%) мужского пола выявлена сопутствующая патология органа слуха. Данные БАК 27 пациентов (90%): средний уровень креатинина $58,89 \pm 13,1$ мкмоль/л, мочевины $4,6 \pm 1,37$ ммоль/л, СКФ по Шварцу 80,8 мл/мин/1,73м², что соответствует возрастным нормам. У 3 пациентов (10%) выявлены признаки ХПН (средний уровень креатинина составил 293,46 мкмоль/л, мочевины 11,9 ммоль/л, СКФ по Шварцу 22,67мл/мин/1,73м². По данным 15 нефробиопсий у 13 (86,6%) пациентов выявлены изменения, характерные для мезангиопролиферативного гломерулонефрита, у 2 (13,4%) пациентов признаки фокально-сегментарного гломерулосклероза. Тубулоинтерстициальные изменения представлены единичными «пенистыми» клетками или их кластерами, расположенными в интерстиции и канальцах. При ИГХ: у 9 пациентов (60%) не выявлено экспрессии IgA, G, M, C3 и C1q, у 4 пациентов (26,6%) выявлена экспрессия IgM, у 2-х пациентов (13,3%) экспрессия IgM, C3 и C1q. У 4 пациентов, которым проведено ИГХ с применением антител к $\alpha 3$ и $\alpha 5$ субъединицам коллагена IV типа, выявлено отсутствие экспрессии у 3 пациентов, наличие экспрессии у 1 пациента.

Выводы

Установлено преобладание X-сцепленного типа наследования – у 27 пациентов (90%). От момента манифестации после перенесенной ОРИ (у 27 (90%) пациентов) до постановки диагноза проходило в среднем 2,3 года. Основным клиническим проявлением были изменения в анализах мочи в виде гематурии (у 26 (86,6%) пациентов), у 2-х (6,6%) пациентов выявлено сочетание мочевого синдрома с поражением органа слуха. Показатели БАК в пределах возрастной нормы у 27 пациентов (90%). У 3 пациентов (10%) диагностирована ХПН, что потребовало проведения ПЗТ; в последующем данным пациентам была выполнена успешная трансплантация почки.