

Посудневская А.И.
МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СИНДРОМА АЛЬПОРТА
Научный руководитель: канд.мед.наук, доц. Летковская Т.А.
Кафедра патологической анатомии
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Альпорта – гетерогенное, наследственное заболевание, характеризующееся ультраструктурными изменениями гломерулярной базальной мембраны, клинически имеющее разнообразные проявления – от изолированного мочевого синдрома до нефротического синдрома и нередко ассоциирующееся с сенсоневральной глухотой и поражением органа зрения. Заболевание наследуется по доминантному типу, сцепленному с полом. Мутантный ген связан с X-хромосомой, что может определять более тяжелое течение заболевания у лиц мужского пола. Генетическая основа болезни – мутация в цепи коллагена IV типа. Этот тип универсален для базальных мембран почки, кохлеарного аппарата, капсулы хрусталика, сетчатки и роговицы глаза, что доказано в исследованиях с использованием моноклональных антител против этой фракции коллагена.

Цель: установить характер морфологических изменений при синдроме Альпорта у детей.

Материал и методы. нефробиопсии 18 пациентов с синдромом Альпорта, которым было проведено окрашивание препаратов гематоксилином и эозином, по Масону, по MSB, реактивом Шиффа, а также иммуногистохимически с применением антител к иммуноглобулинам А, G, М и С3, С1q фракциям комплемента и 8 пациентам – с применением антител к $\alpha 3$ и $\alpha 5$ субъединицам коллагена IV типа.

Результаты и обсуждение. Пациенты с диагностированным синдромом Альпорта были в возрастном диапазоне от 4 до 18 лет. Клиническими проявлениями синдрома Альпорта у 89% детей был изолированный мочевого синдром с гематурией, или с гематурией и протеинурией; в 11% случаев имел место нефротический синдром. 78% пациентов имелиотягощенную наследственность по патологии почек. У 22% детей на момент проведения нефробиопсии выявлены признаки хронической почечной недостаточности. Морфологически в большинстве случаев (83%) обнаружен диффузный или фокальный, глобальный или сегментарный мезангиопролиферативный гломерулонефрит. У 17% пациентов выявленные изменения расценены как фокально-сегментарный гломерулосклероз. Тубуло-интерстициальные изменения включали обнаруженные во всех случаях пенистые клетки одиночные и сформированные в виде кластеров в интерстиции и в канальцах, в 39% случаях – очаговый межзубчатый склероз с атрофией канальцев, в 28% случаев – очаговое межзубчатое воспаление разной степени выраженности. При иммуногистохимии в большинстве случаев (61%) экспрессия иммуноглобулинов А, G, М и С3, С1q фракций комплемента отсутствовала, в 33% случаев выявлена экспрессия иммуноглобулина М, в 11% случаев – экспрессия иммуноглобулина М и С3, С1q фракций комплемента. У 8 пациентов, которым проведено иммуногистохимическое исследование с применением антител к $\alpha 3$ и $\alpha 5$ субъединицам коллагена IV типа, выявлена гетерогенность иммуногистохимического окрашивания – от полного отсутствия до сохранения обеих субъединиц.

Выводы. Синдром Альпорта в большинстве случаев клинически проявляется изолированным мочевым синдромом с гематурией или с гематурией и протеинурией, морфологически – мезангиопролиферативным гломерулонефритом с наличием пенистых клеток и отсутствием экспрессии иммуноглобулинов А, G, М и С3, С1q фракций комплемента. Большинство детей с данным синдромом имеют отягощенный анамнез.