

Нефронофтиз Фанкони

Белорусский государственный медицинский университет

В 1951 г. Fanconi с сотрудниками впервые описали наблюдавшееся ими в двух неродственных семьях своеобразное заболевание, названное нефронофтизом. По мнению Фанкони, при этой патологии наблюдается преждевременное изнашивание нефронов [1].

Вслед за этим стали появляться другие сообщения о болезни, получившей название нефронофтиза Фанкони. Один из вариантов связан с наличием микрокистома в мозговом веществе почек. Высказывается мнение, что первичное поражение локализуется в дистальных канальцах, что приводит к нарушению реабсорбции воды, а позже присоединяется повреждение гломерул [1]. Однако Whalen, McIntosh (1962) указывают на первичную недостаточность петли Генле, так как у больных нередко обнаруживаются ее кистозные изменения. [1]. А.П. Пелешук и И.Г. Ситницкая (1971) считают патогномичным для нефронофтиза нарушение функции амминогенеза [2].

В настоящее время ювенильный нефронофтиз Фанкони рассматривают как вариант клинического течения медуллярной кистозной болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующийся кистозным поражением нефрона с преимущественной локализацией процесса в дистальных канальцах. [5]. Также выделяют следующие формы кистозной болезни:

- медуллярный поликистоз с ретинопатией (синдром Сениора или почечно-ретикулярная дисплазия), с рождения наблюдается слепота;
- вариант взрослого типа (поликистоз мозгового слоя почек).

Кроме указанных наследственно-детерминированных вариантов болезни могут быть спорадические случаи медуллярного поликистоза почек. [5].

Частота встречаемости данного заболевания 1:50000 детей.

Ювенильный нефронофтиз Фанкони одинаково часто встречается у мальчиков и девочек. [3].

Первые клинические проявления заболевания наблюдаются в возрасте от 1 до 5 лет, чаще при присоединении инфекции, после вакцинации. [4].

Клиническая картина рассматриваемого заболевания характеризуется полиурией, полидипсией, наличием выраженного анемического синдрома из-за нарушения гемопоэтической функции почек и развития хронической почечной недостаточности (ХПН); микрогематурией, гиперозотемией, остеодистрофией и признаками вторичного гиперпаратиреоидизма вследствие гипокальциемии; гипонатриемией, гипокальциемией и гипокалиемией за счет большой потери с мочой; поли- и гипоизостенурией, которые возникают вследствие неспособности канальцев почек в достаточной степени реабсорбировать первичную мочу; отставанием в физическом а иногда и умственном развитии вследствие уремии и ацидозной интоксикации. Гипертензия и отеки, как правило, отсутствуют. Заболевание прогрессирует, больные теряют с мочой в большом количестве белок. Иногда наблюдаются судороги. Полиурия ведет к эксикозу, гипертонии, рвоте, снижению аппетита. В поздней стадии развивается сначала канальцевая, а затем клубочковая недостаточность: почки теряют способность

концентрировать мочу (относительная плотность 1,006-1,012), нарушается аммионогенез, вследствие чего наступает ацидоз, снижается клиренс эндогенного креатинина, повышается фосфатемия и снижается кальциемия. [4,5]. Дифференциальный диагноз включает исключение первичных и вторичных тубулопатий, наследственного нефрита, нарушений обмена веществ. [3]. Прогноз заболевания определяется развитием хронической почечной недостаточности (ХПН). Лечение симптоматическое. Проводится коррекция электролитно-водного баланса, кислотно-щелочного равновесия (КЩР). При ХПН проводится гемодиализ [3,5].

Нефронофтиз Фанкони и другие варианты медуллярного кистоза могут быть причиной формирования ХПН уже в детском возрасте, однако в связи с обращением внимания на симптомы патологии со стороны других органов определение функциональной способности почек задерживается.

Настоящее клиническое наблюдение отражает особенности течения данного заболевания и несвоевременность постановки правильного диагноза, что может послужить примером для практикующих врачей нефрологического эндокринологического и ортопедического профиля встречающихся с данной патологией и выявить заболевание в раннем детском возрасте.

Приводим наше наблюдение.

Больной Д. 05.07.02 г. рождения, житель Гродненской области, находился на обследовании и стационарном лечении в нефрологическом отделении 2-й городской детской клинической больницы г. Минска с 13.02. по 24.02.2008 г. Родители мальчика при поступлении предъявляли жалобы на наличие полиурии, полидипсии, выраженную задержку роста у ребенка.

Ребенок от третьей беременности, протекавшей на фоне гестоза, угрозы выкидыша во втором триместре. Роды вторые, оперативные (кесарево сечение), в сроке гестации 39-40 недель. Мальчик выписан из роддома на седьмые сутки с диагнозом: перинатальное повреждение центральной нервной системы в родах, физиологическая гипербилирубинемия. Вскармливание грудное до трех месяцев. При сборе наследственного и семейного анамнезов удалось выявить наличие патологии со стороны органов мочеполовой системы у мамы пациента – мочекаменная болезнь, у дедушки по материнской линии – поликистоз почек. Оценка физического развития пациента в течение года.



Фото 1



Фото 2



Фото 3

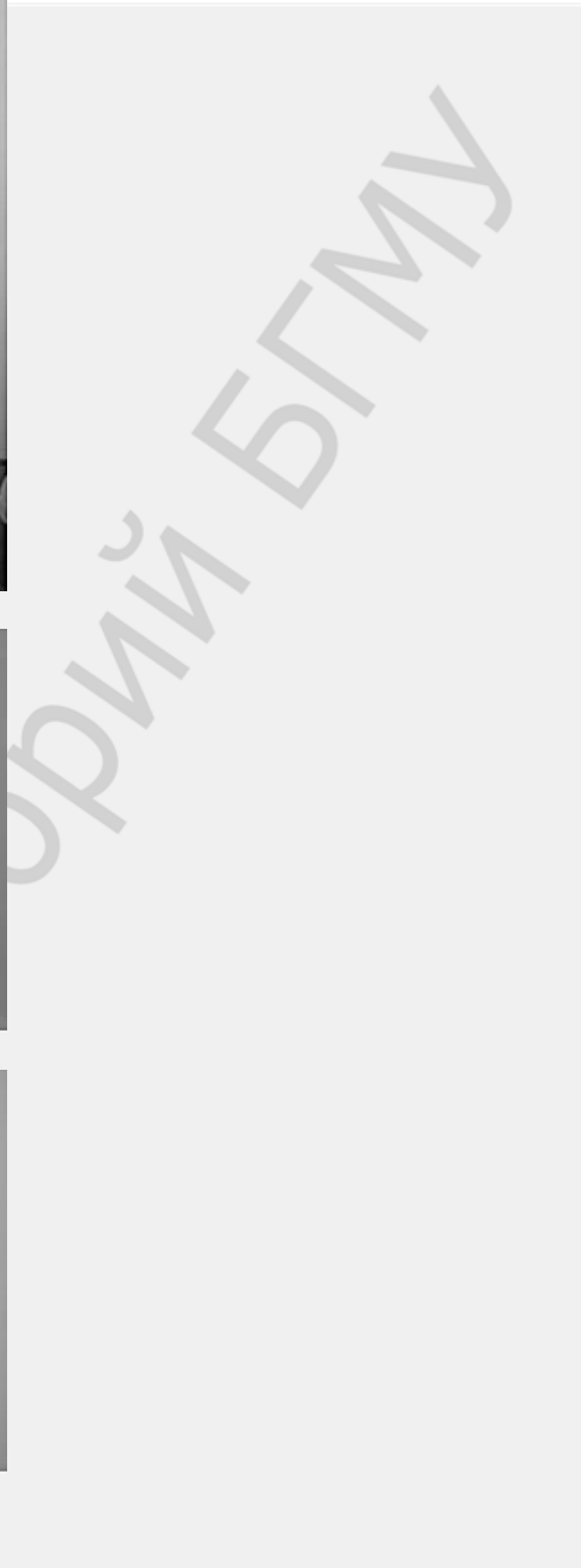




Фото 4

Заключение: физическое развитие низкое, резко дисгармоничное.

При сборе анамнеза заболевания мать ребенка указала на то, что считает его больным с 5 месяцев, когда после перенесенной ОРИ появились субфебрильная температура, беспричинная рвота, стойкие изменения лабораторных показателей со стороны мочи и крови (табл.1, 2).

При осмотре ребенка районным педиатром 6.12.02 г. выставлен диагноз: инфекция мочевыводящих путей. Несмотря на прием назначенных врачом лекарственных препаратов выраженного клинического улучшения не отмечалось. При повторном обращении к участковому педиатру диагноз без изменений: инфекция мочевыводящих путей, затяжное течение. При отсутствии биохимического анализа крови, консультации нефролога больной отпущен домой, родителям рекомендован контроль общего анализа мочи каждые 7 дней в течение 2-х недель.

В течение следующих шести месяцев родители мальчика отмечают наличие у ребенка понижение аппетита, полиурии, полидипсии, искривление нижних конечностей.

При повторном обращении к районному педиатру 17.07.03 г. пациент направлен для дальнейшего обследования и стационарного лечения в Областную детскую клиническую больницу г. Гродно. ОАК, ОАМ от 17.07.03 г (табл. 1, 2).

Таблица 1

ОАК	6.12.02 г.	17.07.03 г.	21.11.05 г.	12.09.07 г.
Эритроциты ($10^{12}/л$)	3.53	3.8	2.4	3.9
Гемоглобин (г/л)	104.5	116	84	100
Лейкоциты: ($10^9/л$)	15.3	9.2	18.9	13
Палочкоядерные (%)	4	30	15	9
сегментоядерные (%)	50	0	20	36
Тромбоциты ($10^9/л$)	180	195	240	210
СОЭ мм/ч	5	3	25	28

Таблица 2

ОАМ	6.12.02	17.07.03	21.11.05	12.09.07
Удельный вес	1018	1016	1005	1003
Лейкоциты	29-30	9-10	5-7	4-5
Эритроциты	1-2	0-1	0-1	0-1
Белок	0.066	0.495	0.586	0-945
Оксалаты	++++	+++	++	++
Цилиндры гиалиновые	1-2	1-2	0-1	0-1

В Областной больнице выставлен диагноз острый диффузный гломерулонефрит, изолированный мочевого синдром, анемия, задержка темпов моторного развития. С клиническим улучшением ребенок выписан домой по настоянию матери 25.07.03 г.

Амбулаторно отмечается стойкое наличие мочевого синдрома в виде протеинурии, лейкоцитурии, цилиндрурии. При плановой госпитализации в Областную детскую клиническую больницу 25.09.03 г. мальчик выписан с диагнозом: изолированная протеинурия, инфекция мочевыводящих путей. Низкорослость. Экссудативно-катаральный диатез.

05.07.04 (в два года) родители обратились к участковому педиатру по поводу жалоб ребенка на боль в области левого коленного сустава. При наличии рентгенограммы тазобедренных суставов ортопедом сделано заключение: коксит слева? Специфического лечения больной не получал, боль купировалась самостоятельно.

Исследуя историю развития заболевания по амбулаторной карте пациента в течение следующего года в плане наблюдения мы нашли единственный общий анализ мочи. Повторная консультация и наблюдение ортопеда отсутствует. 21.11.05 г. с жалобами на полиурию, полидипсию, болью в нижних конечностях пациент повторно госпитализирован в Областную детскую клиническую больницу г. Гродно, где был осмотрен на кафедре педиатрии ГГМУ. Для дальнейшего обследования ребенок переведен во 2 городскую детскую

клиническую больницу г. Минска с диагнозом: Почечный несахарный диабет. Почечный тубулярный ацидоз? Мукополисахаридоз? ОАК, ОАМ (см. табл. 1, 2). От консультации в г. Минске родители отказались, обосновывая ухудшением состояния мальчика.

В связи с ухудшением состояния здоровья ребенка, изменениями со стороны ОАК, ОАМ (табл. 1, 2) родители самостоятельно обратились за помощью во 2-ю детскую клиническую городскую больницу г. Минска 11.09.07 г. с целью консультации на 1-ой кафедре детских болезней БГМУ проф. Сукало А.В. При осмотре больного состояние средней тяжести, положение активное. Отмечались «специфическая» бледность кожи лица, наличие множественных стигм дизэмбриогенеза (фото 1, 2, 3, 4):

- аномальная форма ушных раковин;
- расширенное переносье;
- высокое небо;
- варусная деформация мизинца;
- диспластичный рост зубов.

Физическое развитие очень низкое, резко дисгармоничное.

Со стороны лабораторных показателей повышение активности ЩФ в 2 раза, метаболический ацидоз, глюкозурия, гипоизостенурия, полиурия (до 2 л/сут), аммонийацидогенез, аммиак 55 ммоль/л.

Проба по Зимницкому: диурез дневной 790мл, ночной 810мл, уд. вес 1003-1004, СКФ = 40,7мл/мин, креатинин 180,2 мкмоль/л, мочевины 21,3 ммоль/л.

От проведения биопсии почки мать в первый раз категорически отказалась и по семейным обстоятельствам с ребенком уехала домой.

При повторной госпитализации 13.02.2008 г. и стационарном обследовании в нефрологическом отделении 2-й городской детской клинической больницы проведенное морфогистологическое исследование биоптата почечной ткани (№ 234625) дало основание установить нефронофтиз Фанкони. (рис.1, 2).

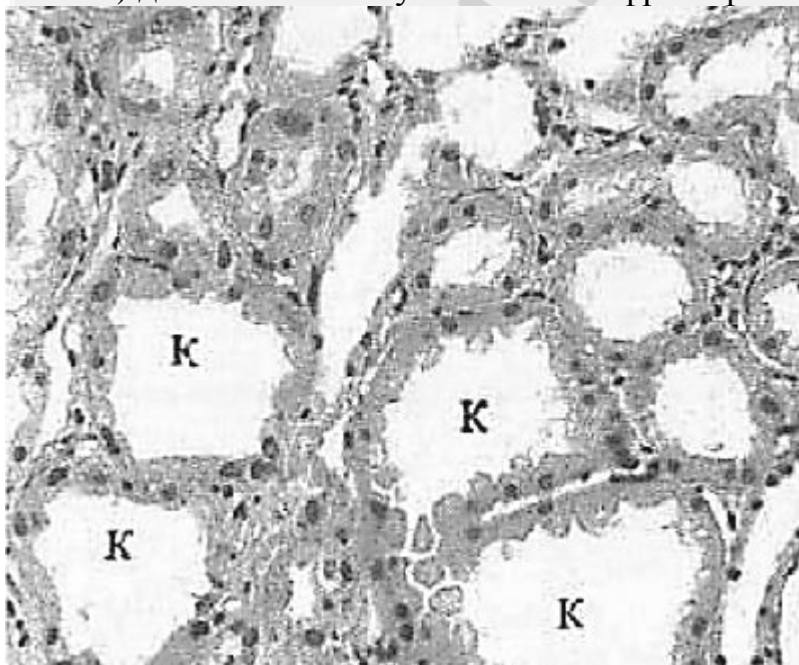


Рис 1. Кистозное расширение собирательных трубочек и канальцев

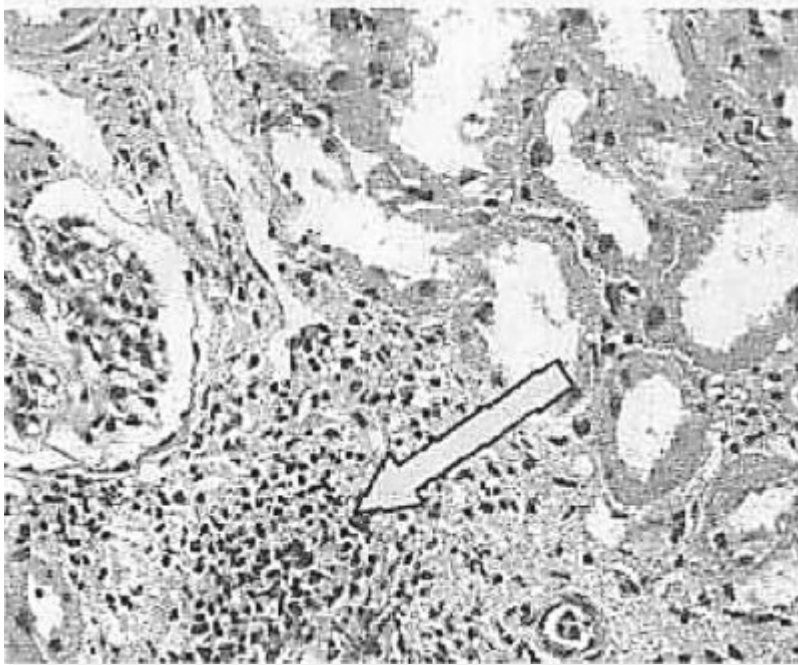


Рис.2. В строме фиброз и круглоклеточные инфильтраты. В коре перигломерулярный склероз и гиалиноз клубочков.

На основании тщательной оценки анамнестических, клинических и лабораторных параметров, проведенной нефробиопсии установлен диагноз редкого заболевания – нефронофтиз Фанкони.

Своевременная оценка состояния пациента, тщательное наблюдение за больным дают возможность предотвратить наступление терминальной стадии ХПН в детском возрасте.

Литература

1. Игнатова, М. С., Вельтищев, Ю. Е. Болезни почек у детей. М.: Медицина, 1973. С. 251.
2. Гнатюк, А. И., Чеканов, В. А., Пушкарь, Н. С. – К.: Здоровье, 1980. С. 104.
3. Игнатова, М. С., Вельтищев, Ю. Е. Детская нефрология. М.: Медицина, 1982. С. 185.
4. Черствой, Е. Д., Кравцова, Г. И. Болезни плода, новорожденного и ребенка. М., 1991. С. 287.
5. Тен, С. И. Справочник по госпитальной педиатрии. Минск, 2002. С. 623 – 624.