

Глотова И.А.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА АЛЬПОРТА У ДЕТЕЙ

Научный руководитель: Деева Ю.В.

Кафедра факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО

Рязанский государственный медицинский университет имени академика

И.П. Павлова, г. Рязань

Актуальность. Синдром Альпорта (СА) или наследственный нефрит – это наследственное заболевание почек, вызванное аномалиями $\alpha 3$, $\alpha 4$ или $\alpha 5$ цепей в коллагене IV типа. Данная наследственная патология характерна для мальчиков.

Цель: представить клинический случай СА, выявленный у 2-х детей в семье.

Материалы и методы. Анализ клинического случая, первичной медицинской документации.

Результаты и их обсуждение. В семье мать страдает хроническим гломерулонефритом. Дедушка имеет хроническую почечную недостаточность, тугоухость; у бабушки тугоухость. Мальчик М., 2001 г. Рос и развивался соответственно возрасту. При осмотре педиатром в 1 месяц у ребенка отмечались изменения в анализах мочи: протеинурия до 0,123 г/л, гематурия до 15 в п/зр. При УЗИ почек патологии не выявлено, отклонений в биохимическом и общем анализе крови не было. В 2 месяца в ОДКБ г. Рязани ребенку был поставлен диагноз: метаболическая нефропатия, в возрасте 1 год 10 месяцев - хронический тубулоинтерстициальный нефрит. В 6 лет ребенок был госпитализирован в нефрологическое отделение РДКБ г. Москвы. На момент поступления жалобы на изменение цвета мочи типа «мясных помоев». На проведенной нефробиопсии: гистологическая картина на светооптическом уровне соответствует диагнозу синдром Альпорта, что подтверждено при иммуногистохимическом и электронном исследовании биоптата. На фоне проводимой терапии курантилом, канефроном, ксидифоном положительной динамики не отмечалось. В возрасте 7 лет у мальчика была диагностирована хроническая двухсторонняя сенсоневральная тугоухость 2 степени. В возрасте 8 лет, учитывая высокий уровень протеинурии, активность основного заболевания на фоне сохранной функции почек, была начата терапия циклоспорином А. Через 6 лет цитостатическая терапия отменена. В возрасте 15 лет мальчик вновь поступил в ОДКБ г. Рязани. В общем анализе мочи выявлены протеинурия (2,97 г/сутки), макрогематурия. Пациент был выписан с диагнозом: Наследственный нефрит (СА), хроническая почечная недостаточность 1 степени, хроническая болезнь почек 1А степени, анемия 1 степени смешанного генеза, вторичный гиперпаратиреоз, неполное удвоение правой почки, белково-энергетическая недостаточность. Пациент был переведен на аппаратный перитониальный диализ, а затем на гемодиализ. В этой же семье в 2012 году родилась девочка. Росла и развивалась соответственно возрасту. В 1 месяц у ребенка появились патологические изменения в анализе мочи (л.16-18 в п/зр, эр.20-25 в п/зр). В дальнейшем периодически возникала спонтанная протеинурия (до 0,066 г/л), микрогематурия. При УЗИ почек патологии не было выявлено. В возрасте 8 месяцев девочка была госпитализирована в РДКБ г.Москвы, где был диагностирован СА без нарушения функции почек. В настоящее время у девочки сохраняются изменения в анализе мочи при отсутствии изменений в клиническом и биохимическом анализах крови.

Выводы: представленный клинический случай демонстрирует, что СА тяжелее протекает у мальчиков, даже если дети из одной семьи, что согласуется с данными медицинской литературы. Синдром прогностически благоприятен у пациентов, если гематурия протекает без протеинурии, тугоухости и нарушения зрения.