

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА АЛЬПОРТА У ДЕТЕЙ

Глотова И.А.

Научный руководитель: Ю.В. Деева

Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова Минздрава России, Рязань

Ключевые слова: дети, синдром Альпорта, диагностика

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

Описание клинического случая. В семье мать страдает хроническим гломерулонефритом; дедушка имеет хроническую почечную недостаточность, тугоухость; у бабушки тугоухость. Мальчик М., 2001 года рождения, рос и развивался по возрасту. При осмотре педиатром в возрасте 1 мес у ребёнка отмечались изменения в анализах мочи: протеинурия до 0,123 г/л, гематурия до 15 в поле зрения. В 6 лет ребёнок был госпитализирован в РДКБ с изменением цвета мочи типа «мясных помоев». На нефробиопсии: гистологическая картина на светооптическом уровне соответствует диагнозу СА, что подтверждено при иммуногистохимическом и электронном исследованиях биоптата. На фоне проводимой терапии курантилом, канефроном, ксидифоном положительной динамики не отмечалось. В возрасте 7 лет у мальчика была диагностирована хроническая двусторонняя сенсоневральная тугоухость 2 степени. В 8 лет, учитывая высокий уровень протеинурии, активность заболевания на фоне сохранной функции почек, была начата терапия циклоспорином А, которая отменена через 6 лет. В возрасте 15 лет, при поступлении в ОДКБ г. Рязани, в общем анализе мочи выявлены протеинурия (2,97 г/сут), макрогематурия. После обследования и лечения 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. Пациенту проводился аппаратный перитонеальный диализ, а затем гемодиализ.

В этой же семье в 2012 г. родилась девочка. Росла и развивалась по возрасту. В 1 мес у ребёнка появились патологические изменения в анализе мочи (лейкоциты 16–18, эритроциты 20–25 в поле зрения). В дальнейшем периодически возникала спонтанная протеинурия (до 0,066 г/л), микрогематурия. В возрасте 8 мес девочка была госпитализирована в РДКБ, где был диагностирован СА без нарушения функции почек. В настоящее время у девочки сохраняются изменения в анализе мочи.

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