

В соответствии с приказом № 219 МЗ РФ от 1996 года учреждены федеральные и региональные центры нефрологии и диализа. Оценен текущий уровень доступности специализированной педиатрической нефрологической помощи в специализированном педиатрическом нефрологическом центре СЗФО при ГОУ ВПО СПбГПМА. Проведено исследование в форме анкетирования. Родители 70 пациентов, поступавших в круглосуточный нефрологический стационар ГОУ ВПО СПбГПМА из СЗФО, ответили на вопрос о проблемах с получением направления на госпитализацию в СПбГПМА. Из них 50% респондентов ответили, что процесс получения направления прошел легко, с серьезными проблемами в получении направления столкнулось только 10%

респондентов. На получение направления у 30% пациентов из регионов СЗФО ушло от одной недели до 1 месяца, в 10% получали направление более одного месяца.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Результаты анализа демонстрируют достаточную обеспеченность нефрологическими стационарными койками детского населения в Санкт-Петербурге и СЗФО. Количество педиатров-нефрологов в амбулаторно-поликлинических учреждениях и стационарах, уровень их профессиональной подготовки гарантирует высокое качество специализированной педиатрической нефрологической помощи детскому населению.

ГЕМАТУРИЯ У РЕБЕНКА С НЕСОВЕРШЕННЫМ ОСТЕОГЕНЕЗОМ (*OSTEOGENESIS IMPERFECTA*)

© Н. С. Дикова, В. В. Архипов, М. К. Кручина

ГОУ ВПО Санкт-Петербургская государственная педиатрическая медицинская академия
Детская городская больница № 1, Санкт-Петербург

Osteogenesis imperfecta — наследственное заболевание соединительной ткани. В основе заболевания лежат мутации генов, кодирующих коллаген I типа. Это группа нозологических форм, которые определяются вовлечением в патогенез ферментативных систем и структур белков соединительной ткани. Прежде всего наблюдаются изменения в синтезе и обмене коллагена. *Osteogenesis imperfecta* относится к дифференцированной дисплазии соединительной ткани вместе с синдромом Морфана, Элерса Данлоса и Альпорта. Причина патологии в потере глюкозаминогликанов и оксипролина, снижении содержания гиалуроновой кислоты и потере прочности и эластичности соединительной ткани.

В клинической картине ведущим является поражение костной ткани и других органов и систем. В клинической картине болезни могут наблюдаться разрушение дентина зубов, прогрессирующая тугоухость в детском и юношеском возрасте, мышечная гипотония, повышенная частота пупочных и паховых грыж, нефролитиаз. Из-за деформации грудной клетки могут развиваться ателектазы, пневмонии и обструкция бронхов, которые приводят к легочной гипертензии с формированием легочного сердца. С 6–8 года жизни наблюдается снижение склонности к переломам, но в менопаузе вновь появляются переломы. Выделено IV типа заболевания. При I типе коллаген нормального качества, но он вырабатывается в недостаточном количестве. В клини-

ческой картине отмечаются переломы костей, слабость связочного аппарата суставов, пониженный мышечный тонус, синдром голубых склер, ранняя потеря слуха. При II типе коллаген недостаточного количества и качества. Большинство детей этой группы погибают в течение первого года жизни от дыхательной недостаточности или внутричерепного кровоизлияния. III тип характеризуется достаточным количеством коллагена с низким его качеством, а клиническая картина, характерная для I и II типов. При IV типе коллаген достаточного количества, но с дефектом качества, в клинической картине отсутствует синдром голубых склер.

Девочка П., 12 лет, находилась на обследовании в соматическом отделении ГУЗ Детской городской больницы № 1. У девочки в возрасте 3 лет впервые отмечены переломы конечностей, которые затем повторялись. Анализ родословной установлен: отец и дядя ребенка страдали *Osteogenesis imperfecta*. У ребенка отмечен симптом «голубых склер». Девочка обследована в медико-генетическом центре, диагностирован *Osteogenesis imperfecta*. Поводом для госпитализации явилось появление изолированной макрогематурии. Экстраренальные проявления отсутствовали. Данных за патологию гемостаза не выявлено. УЗИ почек, мочевого пузыря органов брюшной полости и сердца, проведенные пациентке, не выявили патологии. По данным внутривенной урографии, цистографии и цистоскопии

не установлено патологических изменений в органах мочевой системы. Рентгенограмма органов грудной клетки не изменена. Биохимические параметры крови (общий белок, фракции, холестерин, глюкоза, электролиты, мочевины, креатинин, мочевиная кислота) нормальные. Суточная экскреция с мочой кальция, фосфора, уратов и оксалатов в

пределах возрастной нормы. СКФ, рассчитанная по клиренсу эндогенного креатинина, в пределах нормы. Особенностью случая на данном этапе болезни является макрогематурия при отсутствии нефролитиаза. В плановом порядке показаны биопсия почки для подтверждения морфологического диагноза, иммунологическое исследование.

СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА И ГИПОТИРЕОЗА

© З. М. Еникеева, Л. Р. Имаева, М. Ю. Павлова, Т. А. Сираева, Ф. З. Сакаева

ГОУ ВПО Башкирский государственный медицинский университет Росздрава;
ГУЗ Республиканская детская клиническая больница, г. Уфа

В последние годы увеличивается число больных нефротическим синдромом, в том числе и врожденным. Приводим описание девочки Г., 4 мес., с врожденным нефротическим синдромом, поступившей повторно в нефрологическое отделение с распространенными отеками, протеинурией более 5 г/л. Родилась от I беременности, протекавшей на фоне гестоза, угрозы прерывания беременности, с массой 2630 г, длина тела 47 см. Закричала сразу. Оценка по шкале Апгар — 6 баллов. Наследственность: у отца ребенка в 25 лет проведена нефрэктомия в связи с гидронефрозом, матери 22 года — здорова. Результаты иммуноферментного анализа (ИФА) крови на антитела: к токсоплазмозу — IgG отриц., IgM отриц.; к герпесу — IgM отриц., IgG положит. (2,532 при норме до 0,156); к ЦМВИ: IgM отриц., IgG положит. (2,754 при норме до 0,194); к *Chlamydia trachomatis* IgA отриц., IgG положит. (0,836 при норме до 0,237); к *Chlamydia pneumoniae* отриц. После рождения выявлены отеки, протеинурия (3,5–3,8 г/л), гипопротеинемия (25 г/л), гипоальбуминемия (10 г/л). Сывороточная концентрация IgA — 0; IgM — 0,34 г/л; IgG — 1,0 г/л. При УЗИ: почки увеличены в размерах, эхогенность паренхимы повышена, в брюшной полости небольшое количество свобод-

ной жидкости. В возрасте 1 месяца госпитализирована в нефрологическое отделение. Получала в/в капельно 10% раствор альбумина, на фоне терапии сохранялись умеренно выраженные отеки, протеинурия до 5 г/л, гипопротеинемия, гиперхолестеринемия, гиперфибриногенемия. В возрасте 3 мес. пациентка получала преднизолон (2 мг/кг массы тела в сутки) в течение месяца без положительного эффекта. Выявлено снижение уровня гормонов щитовидной железы Т4 — 7,6 пмоль/л и ТТГ — 11 мкМЕ/л. Заключение эндокринолога: вторичный гипотиреоз на фоне нефротического синдрома. Вторичный гипотиреоз возможно обусловлен гипо-и-диспротеинемией. В коагулограмме — признаки гиперкоагуляции с резким снижением активности антитромбина 3, с повышением уровня D-димеров. На фоне приема L-тироксина, внутривенного капельного введения альбумина, свежезамороженной плазмы, гепаринотерапии, наблюдается стабилизация состояния ребенка с сохранением отеков, значительной протеинурии, гипоальбуминемии, гиперхолестеринемии. Заключение. Представленный случай свидетельствует о развитии врожденного нефротического синдрома, ассоциированного с гипотиреозом и селективным дефицитом иммуноглобулина Ig A.

ОСОБЕННОСТИ ДЕБЮТА НЕФРОТИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

© З. М. Еникеева, Л. Р. Имаева, Т. А. Сираева

ГОУ ВПО Башкирский государственный медицинский университет Росздрава;
ГУЗ Республиканская детская клиническая больница, г. Уфа

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оценка клинического течения нефротического синдрома в дебюте. Материалы и методы исследования. Обследовано 80 детей с нефротическим син-

дромом в дебюте в возрасте 5–15 лет с применением клинико-лабораторных методов исследования, УЗИ, ЭКГ, по показаниям ЭЭГ, РЭГ сосудов головного мозга.