



Синдром Коккейна у ребенка 4,5 лет с развитием нефротического синдрома и острого нарушения мозгового кровообращения по ишемическому типу

Г. А. МАКОВЕЦКАЯ, Ю. Ю. БАЗРАНОВА, В. А. БОЛТОВСКИЙ, Л. С. ИСАЕВА
Самарский государственный медицинский университет,
Самарская Областная клиническая больница им. М. И. Калинина, г. Самара.

УДК 616-008.6:612.824-053.2

Синдром Коккейна — это наследственный синдром, наследуемый по аутосомно-рецессивному типу. Встречается в равной мере у лиц мужского и женского пола. Нами наблюдалось двое детей из одной семьи, страдающих синдромом Коккейна. Первый ребенок — мальчик умер в возрасте 4 лет вследствие сердечной недостаточности при наличии выраженных признаков синдрома Коккейна (эти данные получены из анамнеза). Второй ребенок, девочка, в возрасте 3,5 лет была направлена в нефрологическую клинику в связи с развитием нефротического синдрома. Ранее она уже обследовалась у генетика и в неврологической клинике. Девочка родилась от второй беременности недоношенной (масса тела 1228 г) и в последующем отставала в массо-ростовых показателях. При первом поступлении в нефрологическое отделение масса тела 7200 г, рост 65 см, возраст 3,5 года. Отмечены типичные внешние признаки наследственного синдрома Коккейна: нанизм, старообразное лицо, глубоко посаженные глаза, короткая шея, микроцефалия, тонкие редкие волосы, килеобразная грудная клетка. Отмечено отставание в речевом развитии. Фенотип девочки был сходен с фенотипом ранее умершего брата. Родители 34 лет (мать) и 33 лет (отец) здоровы. «Почечный» анамнез начинается с конца июля 2007 года, когда впервые появились распространенные отеки. Протеинурия составляла 3,3 г/л; уровень холестерина в сыворотке крови 17,0 ммоль/л; β -липопротеиды 13,4 г/л; альбуминов 32,2%; выраженная диспротеинемия, СОЭ 56 мм в час. В связи с типичной клинико-лабораторной картиной был выставлен диагноз вторичный нефротический синдром на фоне наследственного синдрома Коккейна. Лечение начато по протоколу нефротического синдрома по 3-компонентной схеме (преднизолон из расчета 2 мг/кг сутки, гепарин, курантил). С некоторым улучшением была выписана домой с рекомендацией продолжить лечение в амбулаторных условиях, но 1 октября 2007 года поступает вновь с нарастанием отеков и метаболическими нарушениями. Переводится на 4-компонентную схему лечения с применением циклоsporина А (Сандиммуна). После незначительного улучшения самочувствия и метаболических показателей выписывается домой на поддерживающей терапии. Последняя госпитализация в отделение нефрологии была в августе 2008 года (с 4 августа и по 25 авгу-

ста). Поступила для уточнения функции почек, определения дозы сандиммуна в крови, коррекции лечения. Рост 67 см, вес 7350 г. Артериальное давление 90 и 60 мм рт. ст. При контрольном проведении УЗИ области почек — признаки удвоения правой почки, диффузные изменения паренхимы справа, гидрокаликоз верхней части справа. Левая почка визуализируется нечетко, без четкой дифференциации, признаки нефросклероза. По данным денситометрического исследования минеральной плотности костной ткани поясничных позвонков — остеопароз. Клинико-метаболические параметры и функциональные пробы почек изменены — гипопропротеинемия и гиперхолестеринемия сохраняются, снижена клубочковая фильтрация до 17,9 мл/мин., СОЭ 60 мм в час. Гипостенурия, проксимальная глюкозурия. В связи с нарушением функции почек сандиммун отменен. У девочки по клинико-лабораторным признакам констатируется хроническая болезнь почек с развитием вторичного нефротического синдрома и хронической почечной недостаточности. 3 сентября 2008 года в экстренном порядке поступает в областную клиническую больницу с признаками острого нарушения мозгового кровообращения по ишемическому типу с правосторонним центральным гемипарезом, сознание сохранено. Проведение МР-томографии подтвердило наличие ишемического инсульта в бассейне правой средней мозговой артерии, в левой затылочной области. В отношении почечного синдрома все параметры сохраняются: высокая протеинурия (1,65-4,95 г/л), положительная реакция на сахар в моче, СОЭ 50 мм в час. Общий белок крови — 51 г/л; альбумины — 35%; диспротеинемия — α 2-глобулины 35,5%; β -липопротеиды 12 г/л, холестерин — 17,6 ммоль/л; креатинин, мочевина, электролиты в норме. В неврологическом отделении проводится лечение, соответствующее мозговым нарушениям: пирacetам, пентоксифиллин, витамины В1, В6, миксидон, лазикс, винпоцетин. Состояние стабилизировалось. Почечный синдром — без динамики. Характер морфологических изменений в почках можно предположить по описанным ранее в литературе. Это утолщение и гиалиноз базальной мембраны клубочков, пролиферация мезангия, дисплазия почек, что может привести к хронической почечной недостаточности. Не исключено, что развитие ишемического инсульта спровоцировано метаболическими нарушениями. Прогноз неблагоприятный.