

В.П. Строева, Т.А. Протасова, Н.М. Орлова
Кемеровская государственная медицинская академия,
Кемеровская областная клиническая больница,
г. Кемерово

СЛУЧАЙ СИНДРОМА АЛЬПОРТА У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Синдром Альпорта относится к наследственным заболеваниям и характеризуется поражением почек, слухового нерва, а иногда и органов зрения [1]. Впервые семейный нефрит описал в 1884 г. W. Dickinson, а A. Alport в 1927 г. описал семейный нефрит с глухотой. С тех пор это заболевание называется синдромом Альпорта [2].

До настоящего времени в литературе описано около 500 случаев синдрома Альпорта. В клинике у этих больных отмечались в 100 % случаев гематурия, в 16 % — глухота, в 10 % — лентикоконус и другие аномалии хрусталика [3].

Болезнь наследуется по аутосомно-доминантному типу. Мальчики страдают чаще. В большинстве случаев заболевание проявляется в раннем возрасте и приводит к терминальной хронической почечной недостаточности (ХПН) в возрасте 15-30 лет [2]. В связи с этим, большинство наблюдений посвящено синдрому Альпорта у детей [4]. Сообщается об единичных случаях синдрома Альпорта у взрослых [3]. По литературным данным, заболевание встречается чаще, чем диагностируется.

Морфологически при синдроме Альпорта наблюдаются пролиферативный фокально-сегментарный гломерулонефрит, дистрофия и атрофия канальцев, интерстициальный фиброз; в интерстиции обнаруживаются так называемые пенистые клетки, содержащие нейтральный жир. Для данной патологии также характерно расщепление базальных мембран клубочков с накоплением множественных мелких гранулярных депозитов, сочетающееся с истончением мембран. Своевременно проведенная трансплантация почек бывает более удачной и выживаемость больных значительно выше, чем у больных с приобретенными нефропатиями [1, 5].

Под наблюдением авторов статьи находится Еремей Ю., 2 г. 10 мес., страдающий этим заболеванием. Мальчик от первой беременности. Антенатальный период был осложнен угрозой прерывания беременности, анемией. Родился в срок, с пренатальной гипотрофией II-й степени (масса тела — 2800 г, длина тела — 53 см, МРК — 52). Находился на естественном вскармливании в течение одного месяца. На первом году жизни в физическом, соматическом, нервно-психическом развитии не отставал. Ежегодно 2-3 раза болел ОРВИ. Аллергологический анамнез спокоен. Семейный анамнез:

дядя по линии матери страдал тугоухостью, в возрасте 40 лет умер от ХПН. У бабушки по линии матери гематурия, в настоящее время лечится по поводу ХПН. У матери с раннего возраста гематурия, снижена концентрационная способность почек, имеется неполное удвоение правой почки.

Впервые изменения в анализах мочи выявлены в возрасте 1 месяца на фоне ОРВИ в виде следовой протеинурии до 0,06 г/л, небольшой гематурии до 9-10 эритроцитов в поле зрения. Далее изменения в анализах мочи сохранялись (эритроцитурия — 35-40 в п/зрения, по Нечипоренко — 82 млн. в 1 мл, белок — 0,264-0,099 г/л в одной порции). В конце первого года жизни документирована анемия (гемоглобин — 80 г/л), ферротерапия положительного эффекта не дала. 13 октября 2002 года впервые замечено изменение цвета мочи (моча цвета «мясных помоев»), причем макрогематурия постоянно персистировала, с очень небольшими перерывами в несколько дней.

Впервые пациент обследован в отделении острых респираторных инфекций Кемеровской областной клинической больницы (КОКБ) в возрасте 1 г. 2 мес., последняя госпитализация — в 2 г. 10 мес. Ребенок соматически сохранен: рост — 90 см, масса тела — 12,8 кг, толщина подкожно-жировой клетчатки на уровне пупа — 1,3 см. Кожа бледная, чистая, выражены стигмы дизэмбриогенеза (гипертелоризм, готическое небо, низкий рост волос, аномалия ушных раковин, широко расположенные соски, искривление мизинцев). Признаки остеонной гиперплазии (лобные, теменные бугры, четки, расширение нижней апертуры грудной клетки). ЧД — 24 в/мин. Перкуторно над легкими ясный легочный звук, аускультативно дыхание пуэрильное, хрипов нет. ЧСС — 100 уд/мин. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца ясные, ритмичные, выслушивается систолический шум с максимумом в точке Боткина, не связан с тоном, не иррадирует за пределы сердца, соотношение тонов сохранено. Живот при пальпации мягкий, безболезненный, печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. При обследовании выявлен анемический синдром (Hb 82 г/л), макрогематурия. Отечный, гипертензионный синдромы не отмечались. В общем анализе мочи: протеинурия 0,09 г в сутки (1,65-

0,55-0,32 г/л), эритроциты сплошь в поле зрения, лейкоциты 10 в поле зрения. Все показатели гуморальной активности спокойны (СОЭ — 7 мм/час, γ -фракция — 15,7 %, фибриноген — 2,8 г/л, титр компонента — 52 CH_5O , ЦИК — 0,026). Обращает на себя внимание снижение концентрационной способности мочи (плотность мочи 1001-1005), при сохраненной клубочковой фильтрации (89 мл/мин) и неизмененных показателях гомеостаза (креатинин — 57 мкмоль/л, мочевины — 4 ммоль/л). Гемоглобин колебался в пределах 53-99 г/л, сывороточное железо — 2,8 ммоль/л. По данным аудиограммы, нарушение слуха не выявлено.

Отягощенная в плане патологии почек наследственность (ХПН в семье в сочетании с тугоухостью в двух поколениях), изолированная гематурия без экстаренальных симптомов и гуморальной активности, снижение концентрационной способности мочи при сохранении клубочковой фильтрации, тяжелая анемия, не регистрируемая ферротерапией, позволили диагностировать наследственный нефрит, гематурический вариант с тубулярной почечной недостаточностью. Поскольку у мальчика со стойкой гематурией имеются гемангиомы в области спины, в круг дифференциальной диагностики включили гемангиому (опухоль) почек или мочевого пузыря. Многократные УЗИ почек, мочевого пузыря, в/в пиелография, дуплексное сканирование почечных артерий не подтвердили наличия опухолевого образования.

В динамике сохранялся синдром анемии (Hb — 78 г/л), персистировала макрогематурия, протеинурия не превышала 1 г/л в одной порции, 10-80 мг в сутки, сохранялась гипостенурия.

В возрасте 2-х лет появилась ангиопатия сетчатки ОУ по дистоническому типу, макулопатия сетчатки ОУ, паралич отводящего нерва OS. В феврале 2004 года (возраст 2 г. 3 мес.) проведена чрезкожная пункционная биопсия нижнего полюса левой почки. По данным световой микроскопии, в

биоптате почечной ткани отмечаются умеренные дегенеративные изменения канальцевого эпителия, легкая атрофия канальцев, артерии и артериолы не изменены. По данным электронно-микроскопического исследования, базальные мембраны капиллярных петлей очень тонкие, имеются участки расщепления мембраны, есть единичные мезангиальные депозиты иммунокомплексного типа. Это позволило морфологически документировать синдром Альпорта. Таким образом, в приведенном случае обращают на себя внимание:

- отягощенная наследственность по патологии почек в сочетании с тугоухостью;
- стойкий мочевой синдром в виде гематурии, от микро- до макрогематурии, протеинурия менее 1 г в сутки;
- появление на втором году жизни патологии зрения;
- типичная морфологическая картина.

Все это характерно для наследственного нефрита, гематурического варианта (синдром Альпорта). Мальчик получает моноприл и симптоматическую терапию (препараты железа, рекормон, этальфа и др.).

Данным случай интересен четко прослеживаемой наследственностью, очень ранним появлением и стойкостью макрогематурии, ранней постановкой диагноза.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Папаян, А.В. Клиническая нефрология детского возраста /А.В. Папаян. — СПб., 1997. — С. 197-233.
2. Попеску, О. Синдромы в педиатрии /Попеску О. — Бухарест, 1977. — С. 49-52.
3. Примаков, Ф.Д. Синдром Альпорта /Примаков Ф.Д. //Вест. офтальмол. — 1991. — № 4. — С. 61-62.
4. Сунгатуллина, И.Л. Наследственный нефрит (синдром Альпорта) /Сунгатуллина И.Л. //Казан. мед. журн. — 2002. — Т. 83, № 7. — С. 58.
5. Акалаев, Р.Н. Синдром Альпорта /Р.Н. Акалаев, Д.Ф. Закиров //Клин. мед. — 1994. — № 2. — С. 68-70.

* * *

"...Чтобы обеспечить минимально приемлемый уровень медицинской помощи, необходимо расходовать не менее 500 долларов в год на одного жителя. У нас сейчас 80 долларов. Мы, по данным ВОЗ, на 130-м месте в мире по поддержке государством здравоохранения...

...Мы уже не раз писали, какими бедами чревато предложение о том, что "первичным и ключевым звеном системы здравоохранения должны стать группы общей врачебной практики", что они должны взять на себя 80-90 процентов нагрузки по лечению и профилактике. Может, где-то в глубинке, где вовсе нет медицинской помощи, подобное как временная мера приемлемо. Но везде и повсеместно? Кстати, заметим, что по результатам проведенной диспансеризации детей хуже всего со здоровьем сельских ребятишек - не спасает их благотворный деревенский воздух и пагубно сказывается на их здоровье отсутствие педиатров, которым врач общей практики никакая не замена..."

Ирина Краснопольская
"Российская Газета", 28 апреля 2004 г.