

Ганиева Марифат Шакировна
доцент кафедры «Госпитальной и неотложной педиатрии»
Андижанский Государственный медицинский институт
Город Андижан, Республика Узбекистан
Ефименко Оксана Владимировна
доцент кафедры «Госпитальной и неотложной педиатрии»
Андижанский Государственный медицинский институт
Город Андижан, Республика Узбекистан
Рахманова Лола Каримовна
доцент кафедры «Детских болезней 2»
Ташкентская медицинская академия
Город Ташкент, Республика Узбекистан
Болтабоева Мукаддас Маширабовна,
ассистент кафедры «Госпитальной и неотложной педиатрии»
Андижанский Государственный медицинский институт
Город Андижан, Республика Узбекистан
Маджидова Нилуфар Мансуралиевна,
ассистент кафедры «Госпитальной и неотложной педиатрии»
Андижанский Государственный медицинский институт
Город Андижан, Республика Узбекистан

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕФРОПАТИЙ СРЕДИ ДЕТЕЙ АНДИЖАНСКОЙ ОБЛАСТИ

Аннотация. Врожденная патология мочевой системы нередко развивается скрыто, прогрессирует без выраженных экстраренальных проявлений и обращает на себя внимание лишь при развитии симптомов почечной недостаточности. Маркером наследственных и врожденных заболеваний различных органов и систем, в том числе почечной, считается наличие стигм дизэмбриогенеза соединительной ткани или малых аномалий развития. Вопросы своевременной диагностики могут дать возможность начала ранней коррекции нарушений гомеостаза, развивающихся вследствие почечной недостаточности, рационально проводить ренопротекцию.

Ключевые слова: наследственные нефропатии, нефрофтиз Фанкони, синдром Лоу, синдром Альпорта

Ganieva Marifat Shakirovna

Associate Professor of the Department of Hospital and Emergency Pediatrics

Andijan State Medical Institute

Andijan city, Republic of Uzbekistan

Efimenko Oksana Vladimirovna

Associate Professor of the Department of Hospital and Emergency Pediatrics

Andijan State Medical Institute

Andijan city, Republic of Uzbekistan

Rakhmanova Lola Karimovna

Associate Professor of the Department of Children's Diseases 2

Tashkent Medical Academy

Tashkent City, Republic of Uzbekistan

Boltaboeva Mukaddas Mashrabovna,

Assistant of the Department of Hospital and Emergency Pediatrics

Andijan State Medical Institute

Andijan city, Republic of Uzbekistan

Majidova Nilufar Mansuralievna,

Assistant of the Department of Hospital and Emergency Pediatrics

Andijan State Medical Institute

Andijan city, Republic of Uzbekistan

Annotation. Congenital pathology of the urinary system often develops latently, progresses without pronounced extrarenal manifestations and attracts attention only with the development of symptoms of renal failure. A marker of hereditary and congenital diseases of various organs and systems, including the kidney, is the presence of stigmas of connective tissue dysembryogenesis or minor developmental anomalies. Issues of timely diagnosis can enable early correction of homeostasis disorders that develop as a result of renal failure, rationally carry out renoprotection.

Keywords: hereditary nephropathy, Fanconi nephrophthisis, Lowe's syndrome, Alport's syndrome

Актуальность. В последнее время наблюдается рост наследственной патологии, что связано с отсутствием контроля со стороны государства и системы здравоохранения в целом. Нет закона, запрещающего родственные браки, а отсюда и рост наследственной патологии. Врожденная патология мочевой системы нередко развивается скрыто, прогрессирует без

выраженных экстраренальных проявлений и обращает на себя внимание лишь при развитии симптомов почечной недостаточности. Маркером наследственных и врожденных заболеваний различных органов и систем, в том числе почечной, считается наличие стигм дизэмбриогенеза соединительной ткани или малых аномалий развития.

Нефронофтиз Фанкони (синоним: семейный ювенильный нефронофтиз) относится к семейным заболеваниям с аутосомно-рецессивным типом наследования и характеризуется полиурией и полидипсией, постепенным развитием ХПН. Этиология и патогенез данного синдрома остаются неясными. Предполагают, что первичным является дефект в ферментных системах дистальных канальцев, ведущий к дегенерации их эпителия и фиброзу интерстициальной ткани. Старт заболевания незаметный. Первыми симптомами являются полидипсия, полиурия и никтурия, которые появляются в возрасте 2-3 лет и на протяжении ряда лет могут быть единственными признаками патологии. Отеков нет, АД физиологическое, небольшая протеинурия (до 0,5-1,0 г/сут). Часто отмечаются малокровие, время от времени приступы судорог неясного генеза, у большей части больных — отставание в росте (пропорциональное), часто остеопатия. На протяжении ряда лет может оказаться изолированное ограничение функции почек по осмотическому концентрированию, порой — сольтеряющий симптомокомплекс, и транзиторное увеличение осмолярности плазмы в период обезвоживания.

Клинический случай нефронофтиза Фанкони.

В отделение нефрологии ОДММЦ города Андижана 5.02.2018 года поступила больная девочка Ахмаджанова М. 2009 года рождения с жалобами на слепоту девочки с рождения, полиурию, жажду, тошноту, рвоту, изменения в анализах мочи, периодически боли в ногах, слабость, утомляемость. Из анамнеза выяснилось, что девочка до этого времени лечилась по поводу слепоты ОДММЦ в городе Андижан. В Ташкенте были на консультации учёных из Индии и при проведении общеклинических и биохимических анализов выявлена функциональная недостаточность почек. В связи с этим девочка была госпитализирована в нефрологическое

отделение Ташкентской медицинской академии. Из анамнеза выяснилось, что девочка от 5 беременности, 4 родов, протекавших на фоне анемии, токсикозов. Брак родителей близкородственный. Старший и средний сын (родные братья девочки) погибли в возрасте 20 лет от ХПН. Физическое развитие девочки до 1 года и к настоящему времени протекало соответственно возрасту. Вскармливание было естественное до 1,5 лет. Вакцинирована по плану. Перенесенные заболевания: ангина, ОРВИ, врожденная слепота .

Общее состояние девочки средней тяжести – в сознании, физическая активность сохранена. Кожа и видимые слизистые бледно-розовые, отеков нет. В легких везикулярное дыхание. Тоны сердца ритмичные, ясные. АД 80/40 мм.рт.ст. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул регулярный. Область почек не изменена. Симптом Пастернацкого отрицателен с двух сторон. Мочится часто помногу. Моча светло-желтая. Суточный диурез до 3 литров в сутки. В анализе крови – гемоглобин 76-80 г/л, Эритроциты $3,4 - 3,6 \times 10^{12}$, лейкоциты - $6,7 \times 10^9$, СОЭ - 8 мм/час. В анализе мочи – удельный вес 1008, умеренная протеинурия, микроскопия осадка в пределах 5-7 лейкоцитов. В биохимическом анализе крови – общий белок 50 г/л, мочевины 28 ммоль/л, креатинин 240 мкмоль/л. На УЗИ почек – паренхима почек несколько гипоехогенная, структура сохранена.

В данное время девочка получает консервативное симптоматическое лечение, заключающееся в предупреждении обезвоживания, коррекцию метаболических сдвигов (борьба с ацидозом, введение препаратов калия, переливания эритроцитарной массы); антибиотики при присоединении интеркуррентных болезней и антиазотемическое лечение леспенефрилом и нефропротекторы. Проводится регулярная разъяснительная работа с родителями ребенка, так как прогрессирование ХПН в дальнейшем предусматривает перевод ребенка на программный гемодиализ и подготовку к трансплантации почек.

Синдром Альпорта (семейный гломерулонефрит) — это редкое генетическое заболевание, которое характеризуется гломерулонефритом, прогрессирующей почечной недостаточностью, нейросенсорной тугоухостью и поражением глаз. Заболевание было впервые описано британским врачом Артуром Альпортом в 1927 году. Синдром Альпорта встречается очень редко с частотой 17 на 100 000 детского населения. Генетическая основа болезни — мутация в гене α -5 цепи коллагена IV типа. Этот тип универсален для базальных мембран почки, кохлеарного аппарата, капсулы хрусталика, сетчатки и роговицы глаза, что доказано в исследованиях с использованием моноклональных антител против этой фракции коллагена. Согласно литературным данным, заболевание начинается в раннем возрасте, реже дошкольном.

Семейный случай синдрома Альпорта у ребенка 15 лет.

Мы, диагностировали семейный случай синдрома Альпорта у ребенка-подростка 15 лет. Мальчик поступил на обследование в ОДММЦ города Андижана с жалобами на выраженную слабость, головную боль, пастозность лица, сильные мышечные боли в ногах, ночное недержание мочи. Из анамнеза: ребенок от I беременности, I родов родился от молодых родителей в срок с весом 3700г. Брак неродственный. Но, в роду с обеих сторон наблюдались близкородственные браки. Беременность протекала у матери на фоне анемии средней тяжести и токсикоза II половины беременности в виде нефропатии. Прививки ребенок получил по возрасту. Перенесенные заболевания: в 8 лет перенес пиелонефрит. На учете не состоял, но при профилактических осмотрах в анализах мочи постоянно обнаруживали белок и эритроциты. Лечение по месту жительства не проводилось, так как ребенка ничего не беспокоило. С 12 лет диагностирована сенсорная тугоухость. С декабря 2015 года отметил нарушение зрения. У матери мальчика ХПН, IV стадия. Находилась в реанимационном отделении на момент госпитализации ребенка. У двоюродного брата диагностирован синдром Альпорта в 10 лет, который умер от ХПН в 13 лет. В семье ребенка в последующем

диагностирован синдром Альпорта у родного брата, рожденного в 2004г, у которого заболевание проявилось в 11 лет. У сестры 2007 года рождения, заболевание проявилось в 8 лет и тоже обнаружены изменения в анализе мочи и выявлена патология со стороны органов зрения. Мать данного ребенка и ее старший брат умерли от хронической почечной недостаточности.

При осмотре: мальчик удовлетворительного питания. Физическое развитие соответствует возрасту. Вес 53кг. Состояние ребенка умеренно тяжелое. Сознание ясное. На вопросы отвечает. Положение пассивное. Выражена бледность кожных покровов и видимых слизистых. Кожа бледная, сухая. Отмечается пастозность век. Выявлены соединительнотканые стигмы: гипертелоризм, высокое нёбо, аномалии прикуса, аномальная форма ушных раковин (уши маленькие и плотно прилежат к черепу и полным отсутствием мочек), «сандалевидная щель» на стопах. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Движения в ногах вызывают мышечную боль. Суставы спокойные. В легких везикулярное дыхание. Сердечные тоны резко приглушены, брадикардия. Пульс-60 ударов в мин, АД 110/70мм.рт.ст. Язык чистый, сосочки языка сглажены. Зев спокоен. Живот мягкий, пальпаторно безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Симптом Пастернацкого отрицателен с обеих сторон. Мочится мало, суточный диурез 600 мл. Стул оформленный, 1 раз в сутки.

Проведено следующее обследование:

Общий анализ крови: Нв-56 г/л, эритроциты- $2,5 \times 10^{12}$,цветовой показатель- 0,5,лейк. $8,7 \times 10^9$, палочкоядерные-2%, сегментоядерные-68%, лимфоциты -28%, моноциты-5%, эозинофилы-2%, СОЭ-30мм/ч.

В анализе мочи: соломенно-желтая, уд.вес-1015, РН-5,5, белок-0,099г/л, глюкоза-abs, эпителий почечный –ед, лейкоциты в большом количестве, эритроциты измененные — 6-8, цилиндры эритроцитарные — 2-3, соли мочевой кислоты.

Биохимия крови: мочевина — 15,7ммоль/л, остаточный азот — 58г/л, общий белок-48г/л.

УЗИ почек: правая 71x30, уменьшена в размере, контуры неровные, нечеткие, местами не дифференцированы, эхогенность повышена; левая почка 71x71см, контуры неровные, нечеткие, местами смазаны, эхогенность коркового слоя резко повышена.

Консультация окулиста: 2-х сторонняя гиперметропия, средней степени
Заключение ЛОР врача по данным аудиометрии: 2-х сторонняя тугоухость по смешанному типу II-III степени. (Рис.1)



Рисунок 1. Аудиометрия больного синдромом Альпорта.

В ходе проводимого лечения состояние больного в динамике временно улучшилось. Спали отёки, увеличился диурез. Исчезла головная боль, появился аппетит и настроение. Нормализовалась мочевина крови и общий анализ мочи. Выписан под наблюдение нефролога по месту жительства и соответствующими рекомендациями. Ребенок неоднократно в последующем получал стационарное лечение в нефрологическом отделении ОДММЦ.

Синдром ЛОУ - (англ. Lowe syndrome) — редкое рецессивное X-сцепленное заболевание человека, относящаяся к группе цилиопатий. В 1952 г. U. Lowe, M. Terry и E. Lachlan подробно описали врожденное заболевание, протекающее с неврологическими, почечными, глазными аномалиями. В мировой литературе заболевание известно под названием

«окуло-церебро-ренальный синдром»), или «синдром Лоу» (Lowe), глазо-почечно-мозговой синдром Фанкони. Синдром встречается редко. Заболевание передается X-сцепленно рецессивно. Ген синдрома Лоу картирован на длинном плече X-хромосомы (Xq25-q26), содержит 24 экзона, занимающих 58 кв. Клинические симптомы полиморфны и связаны с почечными, неврологическими, глазными нарушениями.

Клинический случай синдрома Лоу.

В ОДММЦ в нефрологическое отделение поступил ребенок 2,5 лет, родители которого жаловались на отёки по всему телу, олигурию, косоглазие, отставание в умственном и физическом развитии. Из анамнеза выяснилось, что ребенок родился от родителей из близкородственного брака. Во время беременности особых жалоб у матери не отмечалось, только незначительный токсикоз и анемия. Роды протекали без осложнений.

Состояние девочки на момент обращения тяжелое за счет симптомов общей интоксикации: вялость, капризность, пониженный аппетит. Ребенок значительно отстаёт в физическом развитии (не ходит, зубов всего 14), в интеллектуальном развитии (не говорит, на вопросы не отвечает). Кожные покровы бледные, выражены отёки по всему телу. Костно-мышечная система – X-образная деформация ног, тонус мышц конечностей снижен. Стигмы дизэмбриогенеза: короткая шея, низкий лоб, низкий рост волос, оттопыренные и низко расположенные уши, короткая уздечка. Дыхание в легких жестковатое, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, ясные. Живот мягкий, увеличен за счёт асцита, печень + 2 см увеличена, безболезненна. Мочеиспускание редкое, по-малу, моча желтого цвета. Стул регулярный. При осмотре окулиста выявлены косоглазие и ретинопатия. Осмотр невропатолога – органическое поражение ЦНС. На основе обнаружения таких симптомов как церебральный, окулярный и нефротический ребенку выставлен диагноз - синдром Лоу.

Выводы:

1. Рассмотренные случаи являются доказательством того, что причиной ряда почечных заболеваний являются близкородственные браки родителей.

2. У семейных врачей, врачей педиатров должна быть настороженность в отношении наследственно обусловленных заболеваний.

3. Профилактику болезни необходимо осуществлять в процессе медико-генетического консультирования, особенно в случае повторных эпизодов летальности от хронической почечной недостаточности нескольких членов семьи.

Литература:

1. Игнатова М.С., Коровина Н.А. Диагностика и лечение нефропатий у детей. – М. Геотар-Медиа, 2007. – 336 с.

2. Игнатова М.С. Детская нефрология // Руководство для врачей 3-е издание. 2011 с. 200-202.

3. Игнатова М.С. Наследственные заболевания почек, протекающие с гематурией. /С.Игнатова, В.В. Длин//Российский вестник перинатологии и педиатрии-2014.-т.59.№3.- с.82-90.

4. Таболин В.А., Ишкабулов Д.И., Тимурова Н.Ф. Семейные нефропатии с гематурией. //Проблемы биологии и медицины. 2003. № 3-1 (31), стр 66-68.

5. Gubler M.C. Diagnosis of Alport syndrome without biopsy. | // *Pediatr. nephrol.* – 2007. – Vol. 22. – P. 621-625/

6. Miliner D.S. Morgenstern B.Z. // *Pediatr. Nephrol.* – 2011. – Vol. 5. P. 587-590.