

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМАТУРИИ

Выполнили: Шабаршова А.В., Махалова А.С., ординаторы 2 года кафедры госпитальной педиатрии
Научный руководитель: Туш Е.В., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии



ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России.

АКТУАЛЬНОСТЬ

Синдром гематурии выявляется у 0,5-4% детей и длительное время может являться единственным проявлением поражения почек. Клиническая картина синдрома гематурии варьирует от случайной находки при прохождении планового обследования до тХБП. Наследственные нефропатии нередко дебютируют с симптома изолированной гематурии, однако при отсутствии терапии может развиваться прогрессирующее снижение почечных функций. Это требует комплексного подхода и четкой тактики при выяснении причин синдром гематурии.



ЦЕЛЬ

Продемонстрировать семейный случай наследственной нефропатии с синдромом гематурии

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Пациент – мальчик 6-ти лет, проходивший обследование и лечение в педиатрическом отделении ГБУЗ НО ДГБ№1 г. Нижнего Новгорода. Проведен анализ амбулаторной карты пациента, а также клинико-анамнестических данных и результатов лабораторно-инструментальных исследований, полученных в стационаре и амбулаторно, также оценены результаты генетического обследования членов семьи (мать, младший ребенок).

ПОЛУЧЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

Мальчик А. 9 мес. переведен из ИБ№23 в нефрологическое отделение ДГКБ№1 в январе 2017 года с диагнозом: ОРВИ, острый двухсторонний отит. Интерстициальный нефрит?

Анамнез жизни:

- 2 беременность (1 – неразвивающаяся)
- У мамы в период беременности: анемия, в ОАМ – микрогематурия (белок – отр., эритроциты до 10 в п/зр)
- Роды первые, срочные путем кесарева сечения. Состояние при рождении удовлетворительное, закричал сразу. Вскармливание грудное, прикорм – по возрасту. Проф. прививки – по индивидуальному графику. До 9 месяцев анализы крови и мочи не сдавали.

Наследственность:

у матери и бабушки по линии матери – хронический гломерулонефрит, гематурическая форма (наследственный нефрит), у бабушки по линии матери – ревматоидный артрит.

Февраль 2017 года

Болен в течение недели, заболел с повышением температуры тела до фебрильных цифр. Переведен из инфекционного стационара в педиатрическое отделение соматического стационара в связи с изменениями в ОАМ.

ОАМ	Белок г/л	Эритроциты в п/зр
	0,25	7-8 неизм, 200-220 изм
	0,03	40-50 изм, 10-12 неизм
ОАК	Анемия средней степени тяжести, ↑ СОЭ до 20-23 мм/ч.	
Биохимия крови	Железодефицит (3,2 мкмоль/л), остальные показатели в пределах нормы.	
СКФ	Формула Поттеля: 64 мл/мин	
УЗИ ОБП и брюшного пространства	Умеренная гепатомегалия, холестаза, выраженная нефропатия, расширение чашечки правой почки, уплотнение ЧЛК обеих почек.	

Ноябрь 2017 года

Повторно госпитализирован в связи с ухудшением состояния на фоне ОРВИ.

ОАМ	Уд.вес	Белок г/л	Эр в п/зр
	1011	0,4	сплошь
	1012	0,27	3-5 неизм, 100-120 изм
	1010	0,27	4-6 неизм, 70-90 изм
Посев мочи на флору	Микрофлора не обнаружена.		
ОАК	Анемия средней степени тяжести, ускорение СОЭ до 24-20-10 мм/ч.		
Биохимия крови	Без патологии. Показатели обмена железа в норме.		
СКФ	Формула Поттеля: 60 мл/мин		
ИФА крови на атипичные инфекции	Выявлены антитела класса IgM, IgG к ВПГ 1,2 типа, IgG к цитомегаловирусу, IgG к ВГЧ6.		
УЗИ почек	Уплотнение коркового слоя почек.		

Генетическое исследование – декабрь 2017г.: Выявлена гемизиготная мутация в 9 экзоне гена COL4A5 (chrX: 107816804 G>A), приводящая к замене аминокислоты в 156 позиции белка (p.Gly156Ser, NM_033380.2). Гетерозиготные и гемозиготные мутации типа миссенс в гене COL4A5 описаны у пациентов с синдромом Альпорта (ОММ: 301050). По совокупности сведений, мутацию можно расценивать как вероятно патогенную. **Генетическое исследование матери** – с-м Альпорта, младшего брата (2 года) – с-м Альпорта (симптомов нет).

Консультирован проф. Цыгиным А.Н (Москва, НЦЗД):

Диагноз – Наследственный нефрит, синдром Альпорта (гемизиготная мутация в 9 экзоне гена COL4A5).

Аудиометрическое обследование – слух в норме.

Амбулаторно получал курсами мембраностабилизаторы, антиагреганты.

Август 2018 года

Госпитализирован экстренно в связи с фебрильной лихорадкой в течение последних 3 дней, появлением мочи красно-коричневого цвета.

ОАМ	Белок г/л	Эритроциты в п/зр
	1,0	сплошь
	0,32	4-6 неизм, 80-100 изм
Посев мочи на флору	Микрофлора не обнаружена.	
ОАК	Анемия легкой степени, ускорение СОЭ до 42-23 мм/ч.	
Биохимия крови	↑ СРБ до 46 мг/л, остальные показатели в норме.	
Проба Зимницкого	Диурез – 550/390 мл, удельный вес – 1008-1025	
СКФ	Формула Шварца: 88 мл/мин, формула Шварц-Лиона: 79 мл/мин	
Суточная моча на белок	0,22 г/сут	
УЗИ ОБП и брюшного пространства	Холестаза, нерезкая деформация гипотоничного желчного пузыря, увеличение длинников почек, уплотнение коркового слоя почек.	

Ноябрь 2022 года

Ухудшение в виде помутнения мочи на фоне ОРВИ, отказ от госпитализации, обследован амбулаторно.

ОАМ	Белок г/л	Эритроциты в п/зр
	1,7	35-40-45 неизм, 30-35-40 изм
Посев мочи на флору	Микрофлора не обнаружена.	
ОАК	Анемия средней степени, гипохромная, нейтрофильный лейкоцитоз, тромбоцитоз, ускорение СОЭ до 50 мм/ч.	
Биохимия крови	Гипопротеинемия, железодефицит (5,95 ммоль/л).	
СКФ	Формула Шварца: 108 мл/мин, формула Шварц-Лиона: 97 мл/мин	

Диагноз: Наследственный нефрит - синдром Альпорта. ХБП 1 ст.

В лечении: антипротеинурическая терапия (ингибиторы АПФ), инфузионная терапия, противовоспалительная терапия при необходимости; мембраностабилизаторы, витаминотерапия.

ВЫВОДЫ

На примере данного клинического случая можно проследить путь от первых симптомов до окончательной постановки диагноза. Учитывая достаточно высокую распространенность, разнообразие клинических проявлений синдрома Альпорта, а также неблагоприятный прогноз при прогрессирующем течении, необходимо достаточно внимание уделять ранней диагностике данного синдрома, так как своевременно начатая нефропротективная терапия позволит замедлить темпы прогрессирования почечной недостаточности у пациентов.