

КАТАМНЕЗ ПАЦИЕНТОВ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ НЕФРИТОМ

Белькевич Анна Геннадьевна¹, Козыро Инна Александровна¹, Сукало Александр Васильевич¹, Тур Наталья Иосифовна²

¹Белорусский государственный медицинский университет, Республика Беларусь, г.Минск, пр-т Дзержинского, 83, 220116

²2-я городская детская клиническая больница, Республика Беларусь, г.Минск, ул.Нарочанская, 17, 220020

E-mail: belka99@mail.ru

Ключевые слова: дети; наследственный нефрит; физическое развитие; анализ мочи; нефробиопсия.

Введение. Согласно литературным данным около 50% пациентов мужского пола с наиболее часто встречаемым X-сцепленным вариантом наследственного нефрита (НН) нуждаются в заместительной почечной терапии (ЗПТ) в возрасте до 30 лет и примерно у 90% терминальная хроническая почечная недостаточность (тХПН) развивается до 40 лет. Именно поэтому, своевременная диагностика НН, назначение рациональной терапии у детей может предупредить развитие тяжелых осложнений и тХПН у взрослых.

Цель исследования. Проследить катамнез пациентов с НН для установления характерных особенностей, позволяющие диагностировать НН.

Материалы и методы. Изучен катамнез 66 пациентов с НН (основная группа). Медиана возраста на момент включения в исследование — 13 (10–15) лет, соотношение по полу мальчики/девочки (%) — 44/22 (66,7/33,3). Группу сравнения составили 100 пациентов с врожденными аномалиями мочевыделительной системы (ВАМС), группу контроля — условно здоровые дети (n=70). Группы сопоставимы по полу и возрасту (p>0,05). Обработка данных выполнена в Statistica 10,0. Различия считались статистически значимыми при p<0,05.

Результаты. Генеалогическое исследование установило, что у 11/66 (16,7%) пациентов наследственность не отягощена, у 55/66 (83,3%) — НН наблюдался у родственников в одном или нескольких поколениях. При анализе родословных АР тип наследования предположен в 13/43 (30,2%) семьях и у 15/66 (22,7%) пациентов, X-сцепленный — в 30/43 (69,8%) семьях и у 51/66 (77,3%) пациента. С учетом анамнеза заболевания определены возраст манифестации, который составил 3 (1,5–8) года, возраст установления диагноза — 11 (5–13) лет и продолжительность болезни — 10 (3–14) лет.

При первичном обращении предъявлялись жалобы на изменения в ОАМ (гематурия, протеинурия (Pt), гематурия+Pt) и БАК (гиперазотемия), повышение артериального давления. Однако основными клиническими проявлениями НН были изменения в ОАМ (гематурия+Pt), выявленные у 37/66 (56,0%) пациентов. У 10/66 (15,2%) детей, 9 из которых мужского пола, указанные жалобы сочетались с поражением органов слуха в виде двусторонней нейросенсорной тугоухости. Артериальная гипертензия зарегистрирована у 7/66 (10,6%) пациентов с НН.

При оценке физического развития (ФР) у 47/66 (71,2%) пациентов весо-ростовые показатели при первичном обращении оказались в пределах или выше возрастной нормы. Однако среднее гармоничное ФР у детей с НН встречалось реже (25/66 (37,9%)) по сравнению с условно здоровыми детьми (58/70 (82,9%)) и пациентами с ВАМС (77/100 (77,0%)) ($\chi^2=40$, p<0,001 и $\chi^2=38,2$, p<0,001, соответственно).

По результатам ОАМ установлено, что гематурия и Pt встречались в основной группе чаще (58/66 (87,9%) и 48/66 (72,7%), соответственно), чем в группе с ВАМС (2/100 (2,0%) и 15/100 (15,0%), соответственно) ($\chi^2=127,0$, p<0,001 и $\chi^2=56,3$, p<0,001, соответственно).

Проанализированы заключения нефробиопсий, выполненных 43/66 (65,2%) пациентам. При световой микроскопии (СМ) в 33/43 (76,7%) заключениях отмечено присутствие пенистых клеток (патогномоничный признак). При электронной микроскопии (ЭМ) обнаружено утолщение базальной мембраны (БМ) в 7/10 биоптатах, в равном количестве (4/10) — истон-

чение и расщепление БМ. Применение сывороток с антителами к различным цепям коллагена IV типа в 15/20 (75,0%) случаях не выявило экспрессии альфа-3 и альфа-5 субъединиц, в 5/20 (25,0%) — различные варианты экспрессии ($\alpha 3\langle - \rangle / \alpha 5\langle + \rangle$, $\alpha 3\langle + \rangle / \alpha 5\langle - \rangle$, $\alpha 3\langle + \rangle / \alpha 5\langle + \rangle$, $\alpha 3\langle \pm \rangle / \alpha 5\langle + \rangle$). $\alpha 3\langle - \rangle / \alpha 5\langle - \rangle$ тип установлен в 12/15 (80,0%) случаях для пациентов мужского и только в 3/15 (20,0%) — для женского пола.

За время наблюдения у 5/66 (7,6%) пациентов диагностирована тХПН, 4 из которых мужского пола. 2 пациента получают ЗПТ методом программного гемодиализа, 3 — выполнена успешная трансплантация почки.

Выводы. Х-сцепленный тип наследования является преобладающим при НН (у 77,3% пациентов). НН для большинства детей (56,0%) дебютировал со случайно выявленных изменений в ОАМ. Анализ антропометрических данных установил отставание весо-ростовых показателей у 19/66 (28,8%) детей. Гематурия и разовая Рт у пациентов с НН встречаются значимо чаще, чем в группе с ВАМС ($\chi^2 = 127,0$, $p < 0,001$ и $\chi^2 = 56,3$, $p < 0,001$, соответственно). При анализе заключений нефробиопсий установлены патогномоничные для НН признаки: в 76,7% при СМ — пенистые клетки, в 70,0% при ЭМ — утолщение БМ и в 75,0% при иммуногистохимическом исследовании — отсутствие экспрессии альфа-3 и альфа-5 субъединиц коллагена IV типа.