

Путь к диагнозу: клинический случай синдрома Альпорта

Нитко Анастасия Сергеевна

Научные руководители: доцент Спиваковский Юрий Маркович; доцент Сидорович Оксана Витальевна
ФГБОУ ВО СГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Актуальность. Синдром Альпорта — наследственное моногенное заболевание с различными типами наследования. Протекает в виде гломерулонефрита с микро-, макрогематурией, нередко сочетается с нейросенсорной тугоухостью и поражением глаз. Грозным осложнением данного состояния является развитие хронической болезни почек (ХБП), которое можно предотвратить благодаря своевременному назначению нефропротективной терапии.

Цель исследования. Описание клинического случая синдрома Альпорта, а также сложностей в постановке диагноза у больных нефроурологической патологией.

Пациенты и методы. Мальчик, 5 лет, в возрасте 1 года впервые зарегистрирована макрогематурия. Уронефрологическое обследование выявило врожденный порок развития мочевыделительной системы — левосторонний обструктивный мегауретер. Проведено оперативное вмешательство (бужирование и стентирование левого мочеточника). Рецидивы макрогематурии повторялись. В 2,5 года врачами-урологами диагностирован уретерогидронефроз, в связи с чем вновь проведено оперативное вмешательство — реимплантация мочеточника. Однако эпизоды макрогематурии сохранялись. В возрасте 4,5 лет выявлена фоновая ретинопатия, позволившая, учитывая наследственную отягощенность и рецидивирование гематурического синдрома, предположить наличие синдрома Альпорта. В возрасте 5 лет данный диагноз подтвержден

результатами молекулярно-генетического исследования — обнаружена гемизиготная мутация в гене COL4A5. Также секвенирование по Сенгеру позволило выявить наличие мутации в гемизиготном состоянии у мамы мальчика. Результаты комплексного нефрологического обследования показали наличие протеинурии — до 0,15 г/л и альбуминурии — до 150 нг/л. Появление данных изменений, свидетельствующих о прогрессировании заболевания, потребовало назначения препаратов из группы ингибиторов ангиотензинпревращающего фермента с антипротеинурической и нефропротективной целью. Нашему пациенту был назначен эналаприл в стартовой дозе 2 мг/м²/сут с последующим пересчетом в зависимости от показателей артериального давления, а также уровня калия, натрия, мочевины и креатинина в сыворотке крови.

Результаты. Путь к постановке диагноза у нашего пациента занял длительный период времени. Долгий 4-летний промежуток от появления гематурии до подтверждения диагноза потребовал комплексного подхода к пациенту с привлечением специалистов разных сфер, включая урологическую, нефрологическую и офтальмологическую бригады.

Заключение. Ранняя диагностика синдрома Альпорта очень важна, так как мониторинг показателей белка в моче, отражающий тяжесть синдрома, позволяет начать нефропротективную терапию и предотвратить быстрое прогрессирование ХБП.