



Объединение
молодых нефрологов
России и Новых Независимых Государств



Особенности течения и диагностики Х-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта

Автор: Алексеева Татьяна Алексеевна,
ординатор – педиатр
Кафедры Инновационной педиатрии и детской хирургии
ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ



Актуальность проблемы

Х-сцепленный синдром Альпорта с диффузным лейомиоматозом крайне редкая патология.

В мире описано менее 100 клинических случаев.

Распространенность заболевания неизвестна.

Данное сочетание представляет собой сложное для диагностики и ведения коморбидное состояние, требующее мультидисциплинарного подхода.

Цель работы

Представить особенности течения и диагностики Х-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом пищевода и прямой кишки.



Материалы и методы исследования

Обобщены клинико-лабораторные данные ребенка с X-сцепленным синдромом Альпорта в сочетании с диффузным лейомиоматозом желудочно-кишечного тракта.



Полученные результаты

Девочка 11 лет была обследована в связи с гематурией с эпизодами макрогематурии на фоне интеркуррентных заболеваний (с 8 месяцев жизни).

Семейный анамнез ребенка не отягощен.

Известно, что ребенок имел двустороннюю катаракту (диагностирована в 1 год, оперативная коррекция в 2 года), резистентные к осмотическим слабительным хронические запоры с 3-х лет жизни (по данным обследования - мегаколон, мегаректум, трещина ануса; анопластика в 7 лет).

В 9 лет в связи с длительным кашлем был выявлен диффузный лейомиоматоз пищевода.

Исследование панели генов «Синдром Альпорта» было негативным.



Полученные результаты

При нефрологическом обследовании: рост - 143,5 см (25-50%), масса - 35 кг (25-50%); АД - 90/58 мм.рт.ст. (<50 %), в моче гематурия, альбумин – 37,6 мг/л, суточная протеинурия – 0,11 г/сут, рСКФ (СКiD U25) – 90,7 мл/мин/1,73м². Увеличение объема почек (правая – 105,5 см³/м², левая – 99,1 см³/м²; соотношение объема почек и массы тела – 0,67%), неоднородность коркового слоя паренхимы почек выявлялась по УЗИ. Слух сохранен.

Полное геномное секвенирование выявило протяженную делецию в гетерозиготном состоянии с приблизительными границами chrX:108400000-108700000 и размером 300000 п.н., затрагивающую участки генов *COL4A5-COL4A6*, подтвердившую диагноз X-сцепленный синдром Альпорта с диффузным лейомиоматозом.

Ребенку назначен эналаприл (10 мг/м²/сут); рекомендована консервативная терапия лейомиоматоза (диета, коррекция запоров).



Выводы

На примере нашего пациента мы хотели показать, что сочетание X-сцепленного синдрома Альпорта с диффузным лейомиоматозом – сложная клиническая проблема, требующая мультидисциплинарного подхода к ведению пациентов, которая включает в себя:

- регулярный мониторинг функции почек, остроты слуха и офтальмологическое обследование;
- профилактику прогрессирования заболевания почек в виде назначения нефропротективной терапии,
- профилактику снижения слуха в виде исключения шумовых воздействий на органы слуха;
- контроль за потенциальными осложнениями лейомиоматоза и своевременная их хирургическая коррекция;
- а также обязательное семейное генетическое консультирование с учетом риска развития заболевания у потомства с 50% вероятностью.



Выводы

С целью генетического подтверждения диагноза пациентам показано проведение полноэкзомного и полногеномного секвенирования, так как на примере нашего случая мы видим, что исследование панели генов синдрома Альпорта не позволяет диагностировать это заболевание.

В настоящее время отсутствуют рекомендации, регламентирующие кратность и объем обследования пациентов с установленным диффузным лейомиоматозом, что конечно затрудняет ведение этих пациентов. Дальнейшие исследования, которые позволят уточнить механизм развития заболевания, также дадут возможность разработать новые методы лечения.