

Синдром Альпорта



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.



Тип наследования синдрома Альпорта может быть разным:

- Х-сцепленный доминантный (XLAS): 85%.
- Аутосомно-рецессивный (ARAS): 15%.
- Аутосомно-доминантный (ADAS): 1%.

Причины синдрома Альпорта

Установлено, что за развитие заболевания ответственен ген, который находится в длинном плече X хромосомы в зоне 21-22 q. Причиной болезни является нарушение структуры коллагена IV типа.

Коллаген - это белок, основной компонент соединительной ткани, который обеспечивает её прочность и эластичность.

В почках выявляется дефект коллагена сосудистой стенки, в области внутреннего уха - кортиева органа, глаза – капсулы хрусталика.

Симптомы синдрома Альпорта

При синдроме Альпорта отмечается значительная вариабельность внешних проявлений. Как правило, заболевание манифестирует в возрасте 5-10 лет с гематурии (появление крови в моче). Обычно гематурия выявляется случайно при обследовании ребенка. Гематурия может протекать с наличием или отсутствием протеинурии (появление белка в моче). При выраженной потере белка может развиваться нефротический синдром, который характеризуется отеками, повышением артериального давления, симптомами отравления организма вредными продуктами при снижении функции почек. Возможно повышение количества лейкоцитов в моче при отсутствии бактерий.

У большинства больных обращают на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза. Стигмы дизэмбриогенеза – это небольшие внешние отклонения, которые существенно не сказываются на функционировании организма.

К ним относятся:

эпикант (складка у внутреннего угла глаза), деформация ушных раковин, высокое небо, увеличение количества пальцев или их сращение.



Нейросенсорная тугоухость – это характерное проявление синдрома Альпорта, которое наблюдается довольно часто, но не всегда. Есть целые семьи с синдромом Альпорта, которые страдают от тяжелой нефропатии, но имеют нормальный слух. Нарушение слуха никогда не обнаруживается при рождении. Билатеральная высокочастотная нейросенсорная тугоухость обычно проявляется в первые годы жизни или в раннем подростковом возрасте. На ранней стадии болезни нарушение слуха определяется только при аудиометрии.

Аномалии зрения проявляются в виде:

- лентиконуса (изменение формы хрусталика),
- сферофакии (шаровидная форма хрусталика) и
- катаракты (помутнение роговицы).

Ретинопатия – это самое распространенное проявление синдрома Альпорта со стороны органа зрения, поражает 85% мужчин с X-сцепленной формой болезни. Появление ретинопатии обычно предшествует почечной недостаточности.

Диффузный лейомиоматоз пищевода и бронхиального дерева – еще одно редкое состояние, которое наблюдается в некоторых семьях с синдромом Альпорта.

Симптомы появляются в позднем детском возрасте и включают нарушение глотания (дисфагия), рвоту, боль в эпигастрии и за грудиной, частые бронхиты, одышку, кашель.

Лейомиоматоз подтверждается компьютерной томографией или МРТ.

Диагностика синдрома Альпорта

- **Лабораторные анализы.** Анализ мочи: у больных с синдромом Альпорта чаще всего присутствует кровь в моче (гематурия), а также высокое содержание белка (протеинурия). Анализы крови демонстрирует почечную недостаточность.
- **Биопсия тканей.** Ткань почек, полученную при биопсии, исследуют с помощью электронной микроскопии на наличие ультраструктурных аномалий. Биопсия кожи менее инвазивна, и американские эксперты рекомендуют выполнять ее в первую очередь.
- **Генетический анализ.** В диагностике синдрома Альпорта, если остаются сомнения после биопсии почки, генетический анализ используется для получения однозначного ответа. Определяются мутации генов синтеза коллагена типа IV.
- **Аудиометрия.** Все дети с семейной историей, позволяющей заподозрить синдром Альпорта, должны проходить высокочастотную аудиометрию для подтверждения нейросенсорной тугоухости. Рекомендуется периодический мониторинг.
- **Обследование глаз.** Обследование у офтальмолога очень важно для раннего выявления и мониторинга переднего лентиконуса и других аномалий.
- **УЗИ почек.** На поздних стадиях синдрома Альпорта ультразвуковое исследование почек помогает выявить структурные нарушения.

Лечение синдрома Альпорта

В условиях отсутствия специфического лечения, главной целью становится замедление развития почечной недостаточности. Детям запрещаются физические нагрузки, назначается полноценное сбалансированное питание.

Особое внимание уделяется санации инфекционных очагов. Применение гормональных препаратов и цитостатиков не приводит к значимому улучшению состояния. Основным методом лечения остается трансплантация (пересадка) почки.

Неблагоприятный прогноз течения заболевания, который характеризуется быстрым развитием терминальной почечной недостаточности, наиболее вероятен при наличии следующих критериев:

- мужской пол;
- высокая концентрация белка в моче;
- раннее развитие нарушений функции почек у членов семьи;
- тугоухость.

При выявлении изолированной гематурии без протеинурии и нарушения слуха прогноз течения заболевания благоприятный, почечная недостаточность не формируется.